



Het Cohen syndroom

Wat is het Cohen syndroom?

Het Cohen syndroom is een aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met problemen met zien en overgewicht.

Hoe wordt het Cohen syndroom ook wel genoemd?

Het Cohen syndroom is genoemd naar een arts die dit syndroom beschreven heeft. Vroeger werd dit syndroom ook wel het Pepper syndroom genoemd.

Hoe vaak komt het Cohen syndroom voor?

Het Cohen syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Cohen syndroom voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Cohen 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

Bij wie komt het Cohen syndroom voor?

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

Zowel jongens als meisjes kunnen het Cohen syndroom krijgen.

Waar wordt het Cohen syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Cohen syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 8e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het VPS13B-gen genoemd. Bij negen van de tien kinderen met de kenmerken van het Cohen syndroom wordt dit foutje gevonden.

Autosomaal recessief

Het Cohen syndroom erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 8 allebei een fout bevatten op plaats van het VPS13B-gen. Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 8 met fout en een chromosoom 8 zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom 8 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 8 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind het Cohen syndroom. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen.

Afwijkend eiwit

Het VPS13B-gen bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, VPS13B eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol in een bepaald onderdeel van alle lichaamscellen, het Golgi apparaat genoemd. In het Golgi apparaat worden suikergroepen aan eiwitten gehangen waardoor deze eiwitten effectief hun werk kunnen doen. Zonder deze suikergroepen kunnen de eiwitten niet goed hun werk doen.



Wat zijn de symptomen van het Cohen syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Cohen 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.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. Moeders die al eerdere kinderen hebben gehad, geven wel vaak aan dat zij hun kindje met het Cohen syndroom minder hebben voelen trappelen tijdens de zwangerschap dan bij hun andere kinderen. De meeste kinderen worden na een normale zwangerschapsduur geboren.

Laag geboortegewicht

Kinderen met het Cohen syndroom zijn bij de geboorte gemiddeld 2500 gram zwaar en 48 cm. Daarmee zijn ze gemiddeld wel lichter dan kinderen zonder dit syndroom maar niet te licht of te klein. De hoofdomtrek is gemiddeld 35 cm bij de geboorte.

Problemen met drinken

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

Laag gewicht

Door de problemen met drinken hebben jonge kinderen met het Cohen syndroom vaak een laag gewicht en komen ze weinig aan in gewicht.

Geluid bij ademhalen

Een deel van de baby's met het Cohen syndroom maakt een geluid 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.

Typisch huiltje

Veel baby's met het Cohen syndroom hebben een typisch huiltje. Het huiltje klinkt zacht en hoog, een beetje vergelijkbaar met het geluid van een poes.

Lage spierspanning

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



Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Cohen syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Zo kunnen de meeste kinderen met het Cohen syndroom zelfstandig lopen tussen de leeftijd van twee en vijf jaar. 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 leren

Kinderen met het Cohen syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn.

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.

Problemen met praten

Voor veel kinderen met het Cohen syndroom is het moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk, tussen de leeftijd van 1,5 en 5 jaar. Voor een klein deel van de kinderen met dit syndroom is het niet haalbaar om te leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

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

Slikken

Ook bij het slikken zijn veel verschillende spieren nodig. Een deel van de kinderen heeft problemen met slikken. Het slikken gaat langzamer en kost daardoor meer tijd. Kinderen kunnen zich verslikken en daarom moeten hoesten tijdens eten of drinken.

Open mond

Kinderen met dit syndroom hebben de neiging om door hun mond te ademen in plaats van door hun neus. Dit komt door zwakte van de spieren in het gezicht waardoor kinderen meer moeite moeten doen om hun mond dicht te houden. Wanneer ze hier niet aan denken, dan valt hun mond open.

Problemen met eten

Door de lagere spierspanning in de spieren van het gezicht, hebben kinderen met het Cohen syndroom vaker problemen met eten. Het afhappen en het kauwen van eten gaat een stuk lastiger. Kinderen kunnen minder goed overweg met stukjes in het eten. Kinderen verslikken zich ook gemakkelijker tijdens het eten, waardoor ze moeten hoesten.

Reflux

Kinderen met het Cohen syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor



pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsliertjes.

Kwijlen

Kinderen met het Cohen syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het Cohen syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Cohen syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Vriendelijke karakter

Kinderen met het Cohen syndroom hebben vaak een vrolijk en vriendelijk karakter. Kinderen vinden het vaak fijn om in de buurt van andere mensen te zijn. Kinderen met het Cohen syndroom zijn vaak heel behulpzaam. Ze zijn goed van vertrouwen en daardoor ook kwetsbaar voor mensen die daar misbruik van maken.

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 Cohen syndroom hebben vaak een kleine hoofdomtrek. Vaak hebben ze dik haar en groeit het haar door tot halverwege het voorhoofd, dit wordt een lage haargrens genoemd. De ogen lopen vaak wat schuin naar beneden toe in de richting van het oor, de ogen hebben vaak een "amandelvormige" vorm. De wenkbrauwen zijn vol en maken vaak een mooie hoge ronde boog, de wimpers zijn vaak vol en lang. De neusbrug is bol waardoor de neus lang lijkt. De neuspunt is vaak stevig. De afstand tussen de neus en de mond kort en het typische groefje hierin ontbreekt vaak.

Het gehemelte is hoog en smal. De voorste twee voortanden zijn vaak groot en staan een beetje naar voren toe. Veel kinderen hebben hun mond vaak open staan. De bovenkaak is vaak kleiner dan de onderkaak, de onderkaak staat vaak wat naar voren toe.

Klein hoofd

Kinderen met het Cohen syndroom hebben bij de geboorte een kleiner hoofdje dan gemiddeld, maar dit is net als voor het gewicht en de lengte nog binnen de normale grenzen. Het hoofdje groeit echter minder hard dan dat van leeftijdsgenoten, waardoor kinderen met het Cohen syndroom op oudere leeftijd een te klein hoofdje hebben. Dit wordt ook wel microcefalie genoemd.



Kleine lengte

Kinderen met het Cohen syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Meestal wordt hier geen oorzaak voor gevonden, bij een klein deel van de kinderen is er sprake van een tekort aan groeihormoon.

Kleine handen en voeten

De handen en voeten zijn vaak smal. De vingers zijn vaak dun waardoor ze lang lijken, maar in werkelijkheid zijn ze juist kort. Een deel van de kinderen heeft een zogenaamde viervinger handlijn, een lijn in de handpalm die van de wijsvinger tot de pink doorloopt. Veel kinderen hebben platvoetjes.

Overgewicht

Vanaf de tienerleeftijd hebben kinderen met het Cohen syndroom de neiging om te zwaar te worden. Vaak is het zo dat kinderen in een periode van een half jaar ineens 10 tot 12 kg zwaarder worden dan voorheen. Een reden hiervoor is niet goed bekend, het is niet zo dat kinderen ineens veel meer gaan eten of veel minder gaan bewegen als verklaring voor het aankomen. Vaak worden kinderen vooral rondom hun middel een stuk dikker. De BMI, body mass index, een maat voor de verhouding tussen lengte en gewicht ligt meestal tussen de 20 en de 30.

Problemen met zien

Problemen met zien komen vaak voor bij kinderen met het Cohen syndroom. Veel kinderen zijn bijziend en hebben een bril met nodig om goed te kunnen zien. Nachtblindheid komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom, zij kunnen in het donker niet goed zien. Ook kan het gezichtsveld, dat wil zeggen hoe goed kinderen uit hun ooghoeken kunnen kijken verminderd zijn. Dit kan maken dat kinderen tegen een deurpost aan lopen. Bij een klein deel van de kinderen gaat de lens van zijn plek af waardoor kinderen ook slechter kunnen zien. De problemen met zien nemen vaak toe met het ouder worden, het is echter niet zo dat kinderen of volwassenen volledige blind worden.

Daarnaast komt scheelzien ook vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben last van hangende oogleden.

Gevoeligheid voor infecties

Kinderen met het Cohen syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van infecties. Vooral keelpijn, oorontsteking, longontsteking of aften in de mond komen vaak voor.

Een deel van de kinderen heeft een tekort aan een bepaald type witte bloedcellen, neutrofielen genoemd.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het Cohen syndroom heeft epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen.

Hartafwijking

Een heel klein deel van de kinderen met het Cohen syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een doorbollende mitraalklep (mitraalklep prolaps). De meeste kinderen hebben hier zelf geen last van, het wordt vaak bij toeval ontdekt wanneer er onderzoek wordt verricht.



Scoliose

Een deel van de kinderen heeft een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook is de onderrug vaak hol, dit wordt een toegenomen lordose genoemd.

Hypermobiel

Kinderen met dit syndroom zijn vaak hypermobiel. De gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Platvoeten en X-benen komen vaak voor.

Puberteit te laat

Bij een deel van de kinderen met het Cohen syndroom ontstaat de puberteit te laat. Hiervan wordt gesproken als meisjes op de leeftijd van 13 jaar nog borstontwikkeling hebben of wanneer bij jongens op de leeftijd van 14 jaar nog geen groei van de zaadballen hebben.

OSAS

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

Hoe wordt de diagnose Cohen syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

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

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Cohen syndroom geen bijzonderheden gevonden. Een deel van de kinderen heeft een tekort aan een bepaald type witte bloedcellen, neutrofielen genoemd. Een klein deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon.

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 8e-chromosoom in het VPS13B-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Cohen syndroom worden gesteld.

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 helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het 1X-syndroom.



Vaak is te zien dat de hersenbalk veel dikker is ten opzichte van de hersenbalk bij kinderen zonder het Cohen syndroom. Ook kunnen de kleine hersenen kleiner zijn dan gebruikelijk.

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 Cohen syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het Cohen syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. De oogarts kan kijken of kinderen een bril nodig hebben of de lens op de juiste plek zit en of er pigment neerslag is in het netvlies (choreoretinale dystrofie) en of er afwijkingen zichtbaar zijn aan de gele vlek.

De oogarts kan door middel van een speciale kijker achter in het oog kijken en zien of de oogzenuw dunner is dan gebruikelijk.

KNO-arts

Kinderen met het Cohen syndroom worden vaak gezien door de KNO-arts omdat zij pas laat gaan praten. Bij de meeste kinderen met dit syndroom vindt de KNO-arts geen bijzonderheden, wel hebben kinderen vaak oortontsteking of vocht achter het trommelvlies.

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

EMG

Soms wordt vanwege de lage spierspanning een EMG gemaakt om te kijken of er afwijkingen zijn in de zenuwen of in de spieren. Bij kinderen met het Cohen syndroom worden bij dit onderzoek geen bijzonderheden gevonden.

Kinderendocrinoloog

Een kinderendocrinoloog kijkt of er sprake is van een tekort aan een groeihormoon. Meestal wordt ook gekeken naar een tekort aan schildklierhormoon, maar vaak worden hier geen aanwijzingen voor gevonden.

Kindercardioloog

Een deel van de kinderen met het Cohen syndroom heeft een aangeboren hartafwijking, waarvoor ze meestal een keer door de kindercardioloog worden gezien indien er aanwijzingen zijn dat er sprake zou kunnen zijn van zo'n aangeboren hartafwijking (ruisje op het hart, blauwe verkleuring tijdens drinken of inspanning). Vaak zal deze naast lichamelijk onderzoek een ECHO van het hart maken om zo te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

Polysomnografie

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in



het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of dit nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

Hoe wordt het Cohen syndroom behandeld?

Geen genezing

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

Bril

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

VISIO

VISIO is een instelling die kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn begeleidt. Zij kunnen vaak tips hebben hoe kinderen die slecht kunnen zien het best kunnen spelen of benaderd kunnen worden.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Ergotherapie

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

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

Revalidatiearts

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

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

School

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



op de mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

Endocrinoloog

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

Diëtiste

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

Regelmatig bewegen

Ook is het belangrijk om regelmatig te bewegen om zo voldoende calorieën te verbruiken. Het trainen van spieren onder leiding van een fysiotherapeut kan helpen om te zorgen dat kinderen voldoende calorieën gaan verbranden. Vanwege de hypermobiliteit bestaat er een verhoogde kans op blessures waardoor het goed is dat trainen onder leiding van een fysiotherapeut plaats vindt. Zwemmen is een hele goede sport voor kinderen met het Cohen syndroom omdat de kans op blessures daarbij heel klein is.

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. 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.

KNO-arts

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen. Ook kan de KNO-arts de amandelen verwijderen bij kinderen die 's nachts problemen hebben met ademen.

Tandarts

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



Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het soms nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

Reflux

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine en omeprazol, soms esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen.

Kwijlen

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

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

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).

Een infectioloog kan bekijken of medicijnen nodig zijn die de aanmaak van de neutrofiële witte bloedcellen kan bevorderen.

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 Cohen syndroom.

Wat is de prognose van het Cohen syndroom?

Blijvende problemen

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

Toename problemen met zien

De problemen met zien nemen vaak geleidelijk aan toe met het ouder worden. Het is echter niet zo dat volwassenen met dit syndroom blind worden.

Risico op hart- en vaatziekten

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

Levensverwachting

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

Kinderen

Volwassenen met het Cohen syndroom kunnen kinderen krijgen. De kans dat deze kinderen zelf het Cohen syndroom zullen krijgen is klein. Dat zou alleen kunnen als de partner zelf het Cohen syndroom heeft of drager is van een foutje op het 8^e chromosoom.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Cohen syndroom te krijgen?

Het Cohen syndroom is een erfelijk aandoening. Vaak zijn beide ouders drager van een foutje op chromosoom 8 en hebben zij zelf geen klachten. Broertjes en zusjes hebben wel 25% kans om zelf ook het Cohen 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 Cohen syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Cohen syndroom heeft.



Links en verwijzingen

Referenties

1. Clinical variability of genetic isolates of Cohen syndrome. Douzgou S, Petersen MB. Clin Genet. 2011;79:501-6.
2. Search for the best indicators for the presence of a VPS13B gene mutation and confirmation of diagnostic criteria in a series of 34 patients genotyped for suspected Cohen syndrome. El Chehadeh S, Aral B, Gigot N, Thauvin-Robinet C, Donzel A, et al J Med Genet. 2010;47:549-53
3. Insulin response dysregulation explains abnormal fat storage and increased risk of diabetes mellitus type 2 in Cohen Syndrome. Limoge F, Faivre L, Gautier T, Petit JM, Gautier E, Masson D, Jago G, El Chehadeh-Djebbar S, Marle N, Carmignac V, Deckert V, Brindisi MC, Edery P, Ghoumid J, Blair E, Lagrost L, Thauvin-Robinet C, Duplomb L. Hum Mol Genet. 2015;24:6603-13

Laatst bijgewerkt: 20 januari 2016

Auteur: JH Schieving