



## Het 21q-deletie syndroom

### **Wat is het 21q-deletie syndroom?**

Het 21q-deletie syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een of meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van het missen van een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 21.

### **Hoe wordt het 21q-deletie syndroom ook wel genoemd?**

#### *21q-deletie syndroom*

Kinderen met dit syndroom missen een kleine stukje van chromosoom 21. Het missen van een stukje erfelijk materiaal wordt een deletie genoemd, het woord microdeletie geeft aan dat een klein stukje van chromosoom 21 mist.

Soms wordt nog preciezer aangegeven welk stukje van chromosoom 21 mist. Dan wordt gesproken van het 21q21- of het 21q22- microdeletie syndroom.

Soms wordt gesproken van monosomie 21. Het woord monosomie geeft aan dat een kind slechts een (stuk van) chromosoom 21 heeft in plaats van twee zoals gebruikelijk is.

Ook wordt de term 21q – syndroom wel gebruikt. De – geeft aan dat het stukje van chromosoom 21 mist.

### **Hoe vaak komt het 21q-deletie syndroom voor?**

Het 21q-deletie syndroom is een zeldzaam voorkomende aandoening. Het is niet precies bekend hoe vaak het 21q-deletie syndroom voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat het bij één op de 1.000.000 kinderen voorkomt.

### **Bij wie komt het 21q-deletie syndroom voor?**

Het 21q-deletie syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het 21q-deletie syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het 21q-deletie syndroom krijgen.

### **Waar wordt het 21q-deletie syndroom door veroorzaakt?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het 21q-deletie syndroom ontstaat doordat een stukje van chromosoom 21 mist. Dit stukje wordt 21q genoemd. Soms staan er ook nog cijfers achter de q die nog preciezer aangeven welk stukje van chromosoom 21 mist. Er wordt dan gesproken van het 21q22-microdeletie syndroom. Kinderen die het stukje 21q22 missen hebben meestal meer klachten dan kinderen die het stukje 21q 21 missen.

#### *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een deel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal waardoor een stukje van chromosoom 21 mist bij het kind zelf ontstaan bij samensmelten van de eicel en zaadcel.

#### *Geërfd van een ouder*

Bij een andere deel van de kinderen is de fout in het erfelijk materiaal geërfd van de vader of van de moeder. Vaak heeft de vader of de moeder zelf geen klachten. Bij de ouder is dan een stukje van chromosoom 21 door een foutje vast geplakt aan een ander chromosoom. Dit wordt een translocatie genoemd. De ouder heeft dan zelf geen klachten, omdat het stukje van chromosoom 21 weliswaar op de verkeerde plek ligt, maar wel aanwezig is. Bij de vorming van de eicel of de zaadcel worden de chromosomen verdeeld. Het kan dan zijn dat het te korte chromosoom 21 in de eicel of zaadcel terecht komt, zonder het stukje van chromosoom 21 die



aan een ander chromosoom vast geplakt zit. Op deze manier kan het 21q-deletie syndroom ontstaan.

Zelden heeft een van de ouders zelf ook het 21q-deletie syndroom.

### *Informatie van de aanleg van het lichaam*

Op chromosoom 21q ligt erfelijk materiaal die belangrijk is voor het goed aanleggen van de hersenen en van andere onderdelen van het lichaam. Kinderen met het 21q-deletie syndroom hebben vaak een ontwikkelingsachterstand omdat hun hersenen anders zijn aangelegd en anders werken dan bij kinderen die dit syndroom niet hebben. Ook kunnen andere aangeboren afwijkingen voorkomen.

## **Wat zijn de symptomen van het 21q-deletie syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het 21q-deletie syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Kinderen die 21q22 missen hebben meer problemen dan kinderen die alleen 21q21 missen.

### *Achterblijven groei in de baarmoeder*

Een groot deel van de kinderen met het 21q-deletie syndroom groeit tijdens de zwangerschap al niet goed. Tijdens controles valt dan op dat het kindje te klein is voor de zwangerschapsduur. Dit wordt intra-uteriene groeivertraging genoemd.

### *Zwangerschap en bevalling*

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. De meeste kinderen met dit syndroom hebben een normaal of wat lager geboortegewicht. Ook zijn kinderen met dit syndroom meestal wat minder lang dan kinderen zonder dit syndroom.

### *Problemen met drinken*

Een deel van de baby's met het 21q-deletie syndroom heeft problemen met drinken. Kinderen 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.

### *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het 21q-deletie syndroom hebben een lage spierspanning. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastiger om hun hoofd op te tillen, te gaan zitten en te gaan staan. De meeste kinderen leren deze vaardigheden daarom op latere leeftijd dan kinderen zonder een 21q-deletie syndroom.

### *Vastgegroeide gewrichtjes*

Bij een deel van de kinderen zijn bepaald gewrichtjes vast gegroeid en kunnen deze niet goed bewogen worden. Dit wordt een contractuur genoemd.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het 21q-deletie 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 even oude kinderen zonder dit syndroom. Een deel van de kinderen leert pas lopen rond de leeftijd van 4-5 jaar. Een heel klein deel van de kinderen is niet in staat om zelfstandig te leren lopen.

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. Ook de coördinatie tussen wat kinderen zien en het gebruik van de handen is voor kinderen met dit syndroom lastiger dan voor andere kinderen.

### *Hogere spierspanning*

Met het ouder worden, krijgt een deel van de kinderen juist een hoge spierspanning vooral in de benen. Kinderen hebben daardoor de neiging om op hun tenen te gaan lopen met hun heupen en knieën licht gebogen. Dit maakt lopen niet gemakkelijk, waardoor kinderen gemakkelijker kunnen vallen dan andere kinderen.

### *Problemen met praten*

Kinderen met het 21q-deletie syndroom zijn vaak wat langzamer in het leren praten dan leeftijdsgenoten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. De mate waarin kinderen uiteindelijk in staat zijn om te leren praten verschilt. Een groot deel van de kinderen is in staat om in zinnen te praten, voor een deel van de kinderen is dat te moeilijk.

Het verwoorden van emoties of gevoelens is vaak lastig voor kinderen met dit syndroom.

### *Leren op school*

Problemen met leren op school komen regelmatig voor bij kinderen met dit syndroom. Soms zijn deze problemen licht en kunnen kinderen regulier onderwijs volgend met extra begeleiding. Soms zijn de problemen groter en volgen kinderen onderwijs voor moeilijk lerende kinderen.

### *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.

### *Overgevoeligheid voor prikkels*

Kinderen met het 21q deletie 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.

### *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 21q-deletie syndroom hebben vaak een klein hoofdje. Het achterhoofd steekt wat verder naar achteren toe. De ogen zijn vaak klein en lopen in de richting van de



oren een beetje schuin naar beneden toe. De neus is vaak breed. De afstand tussen de neus en de mond is vaak wat langer dan gebruikelijk. Veel kinderen hebben een brede mond. De mondhoekjes krullen vaak naar beneden toe. De kind is vaak smal en staat vaak een beetje naar achteren toe, waardoor kinderen een overbeet hebben. De oren zijn vaak groot en staan wat lager op het hoofd dan gebruikelijk.

### *Klein hoofdje*

Het hoofdje van kinderen met 21q-deletie syndroom groeit ook niet zo hard als bij leeftijdsgenoten, hierdoor hebben zij een kleiner hoofdje. Vaak is dit al duidelijk vanaf de geboorte. Een kleiner hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd.

### *Lengte*

De meeste kinderen met dit syndroom zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Al zijn er ook kinderen bekend die juist groter zijn dan hun leeftijdsgenoten.

### *Open mond*

Vaak hebben de spieren in het gezicht ook weinig spierspanning, waardoor kinderen altijd hun mond open hebben.

### *Problemen met eten*

Een deel van de kinderen met het 21q-deletie syndroom vindt het moeilijk om te leren eten. Het kost vaak meer tijd om kinderen te laten wennen aan het happen van een lepel. Het aanleren van het eten van stukjes in de voeding kan moeizaam gaan. Kinderen houden vaak van zacht eten. Stukjes in de voeding worden vaak weer uitgespuugd. Het afhappen en het kauwen van eten kan lastiger zijn. Kinderen verslikken zich ook gemakkelijker tijdens het eten, waardoor ze moeten hoesten. Met het ouder worden verloopt het eten wel steeds gemakkelijker.

### *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.

### *Reflux*

Kinderen met het 21q deletie-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 bloedslertjes.

### *Tanden*

Een deel van de kinderen met dit syndroom wordt al geboren met tandjes in de mond. De tanden die wat verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Het wisselen van het melkgebit naar het volwassen gebit verloopt niet altijd van zelf. Een deel van de kinderen heeft minder tanden en kiezen dan gebruikelijk. De tanden en kiezen zijn vaak kwetsbaarder voor het krijgen van gaatjes.



## *Verstopping*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het 21q-deletie syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Zindelijkheid*

Een deel van de kinderen wordt op wat oudere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk (5-6 jaar).

## *Licht van gewicht*

Door de problemen met eten, komen kinderen met dit syndroom maar moeilijk aan in gewicht. Vaak zijn kinderen met dit syndroom lichter dan hun leeftijdsgenoten.

## *Vatbaarder voor infecties*

Kinderen met het 21q deletie-syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen.

## *Problemen met horen*

Kinderen die vaak last hebben van terugkerende oorontstekingen, kunnen last hebben van slechthorendheid als gevolg van deze oorontstekingen.

## *Problemen met zien*

Een deel van de kinderen met het 21q-deletie syndroom is slechtziend en heeft een bril nodig om te kunnen zien. Zowel bijziendheid als verziendheid komt voor. Een klein deel van de kinderen heeft een troebele ooglens dit wordt staar genoemd. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Ook kan het voorkomen dat de ogen wel goed werken, maar dat de hersenen de signalen van de ogen niet snel genoeg kunnen verwerken waardoor kinderen problemen hebben met zien (vooral van bewegende beelden of bij grote drukte). Dit wordt daarom een cerebrale visusstoornis genoemd, het probleem zit in de hersenen (cerebrum), het wordt ook wel afgekort als CVI (naar de Engelse termen cerebral visual impairment, impairment is beperking).

## *Ontstoken traanbuisje*

Een deel van de kinderen heeft gemakkelijk last van een ontstoken traanbuisje.

## *Epilepsie*

Een deel van de kinderen met het 21q deletie-syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Dit hangt sterk samen met de leeftijd waarop het kind last krijgt van epilepsie. Ook komen koortsstuipen bij kinderen met dit syndroom vaker voor dan bij kinderen zonder dit syndroom.

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen met het 21q deletie-syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Meestal is dit niet dusdanig ernstig dat kinderen hier zelf last van hebben en dat een behandeling nodig is.

## *Bloedarmoede*

Een klein deel van de kinderen met het 21q-deletie syndroom heeft gemakkelijk last van bloedarmoede. Kinderen hebben dan te weinig rode bloedcellen, waardoor ze zich vermoeid voelen. Ook een tekort aan bloedplaatjes nodig voor de bloedstolling kan voorkomen.



Wanneer wondjes lang blijven bloeden kan dit een aanwijzingen zijn voor een tekort aan bloedplaatjes.

## *Aangeboren hartafwijking*

Een deel van de kinderen met het 21q deletie-syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Of een gaatje tussen de beide hartkamers, dit wordt een VSD genoemd. Daarnaast komen afwijkingen aan de hartkleppen zoals een vernauwing van de longslagaderklep (pulmonaal stenose). Soms is de grote lichaamsslager (aorta) anders aangelegd dan gebruikelijk. De meeste kinderen hebben zelf geen last van de hartafwijking, vaak lost het lichaam de hartafwijking ook zelf weer op met het ouder worden. Wanneer kinderen last hebben van hun hartafwijking dan geeft dit vaak klachten zoals vermoeidheid, zweten bij het eten of drinken of een blauwe verkleuring tijdens inspanning.

## *Aangeboren nierafwijking*

Een deel van de kinderen met het 21q deletie -syndroom heeft een aangeboren afwijking van de nieren. Soms ontbreekt een nier of heeft de nier een andere vorm dan gebruikelijk. Kinderen hoeven hier geen last van te hebben. Sommige kinderen krijgen door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen gemakkelijker een blaasontsteking.

## *Geslachtsorgaan*

Bij een deel van de baby's is na de geboorte onduidelijk of de baby nu een jongen of een meisje is. Jongens kunnen een kleine plasser hebben. Soms eindigt de plasbuis niet op de top van de plasser. Dit wordt hypospadie genoemd. De balletjes kunnen niet zijn ingedaald in het balzakje.

## **Hoe wordt de diagnose 21q-deletie syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand 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 21q-deletie syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het 21q-deletie syndroom geen bijzonderheden gevonden. Een deel van de kinderen heeft weinig rode bloedcellen en/of bloedplaatjes.

### *Genetisch onderzoek*

De diagnose 21q-deletie syndroom wordt vaak ontdekt wanneer alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht, dit wordt Array onderzoek genoemd. Bij dit onderzoek valt op dat een stuk van chromosoom 21 ontbreekt.

### *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 21q deletie-syndroom. De hersenbalk is vaak dunner dan gebruikelijk, soms ontbreekt de hersenbalk zelfs helemaal. Soms is op de MRI te zien dat de beide hersenhelften niet van elkaar gescheiden zijn, maar deels vergroeid zijn met elkaar. Dit wordt een holoprosencefalie genoemd.

### *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 21q-deletie syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

### *Oogarts*

Kinderen met het 21q-syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

### *KNO-arts*

Kinderen met het 21q-deletie 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. Ook kan bezoek aan de KNO-arts nodig zijn bij vaak terugkerende oorontstekingen.

### *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 21q deletie syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

### *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.

### *Kindercardioloog*

Een deel van de kinderen met het 21q deletie 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

### *ECHO buik*

Kinderen met dit syndroom zullen een keer een ECHO van buik krijgen om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren.

## **Hoe wordt het 21q-deletie syndroom behandeld?**

*Geen genezing*



Er is geen behandeling die het 21q deletie-syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk te stimuleren en het kind daarbij te ondersteunen.

## *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.

## *Diëtiste*

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën een kind nodig heeft per dag om op een goed lichaamsgewicht te blijven.

## *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, spalken, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen.

## *Hoge spierspanning*

Wanneer kinderen last hebben van een hoge spierspanning, dan bestaan er medicijnen om deze verhoogde spierspanning te verlagen. Vaak wordt in eerste instantie geprobeerd om met injecties met botuline toxine op een specifieke plaats de verhoogde spierspanning te verlagen. Soms wordt dit gecombineerd met gipsbehandeling en intensieve fysiotherapie. Wanneer kinderen op hun tenen lopen en bovengenoemde behandeling niet werkt, dan kan overwogen worden om door middel van een operatie de achillespezen te verlengen zodat kinderen weer op hun platte voeten kunnen lopen. Het medicijn baclofen is ook goed in staat om spierspanning te verlagen, maar is meestal niet geschikt, omdat het in het hele lichaam de spierspanning verlaagd, waardoor andere delen van het lichaam een te lage spierspanning krijgen.

## *School*

De meeste kinderen met het 21q-deletie 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.

## *Oogarts*

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Wanneer kinderen scheel kijken, dan kan het nodig zijn om een oog een aantal uur per dag af te plakken, om op die manier te voorkomen dat kinderen een lui oog ontwikkelen. Een verstopt traanbuisje kan open gemaakt worden.

## *KNO-arts*

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen.

## *Kindercardioloog*

Kinderen met een lichte hartklepafwijking worden vaak ondersteund met medicijnen om de functie van het hart zo veel mogelijk te ondersteunen.

Bij een ernstige hartklepafwijking kan het nodig zijn dat de hartkleppen vervangen moeten worden door kunstkleppen zodat het hart weer beter kan functioneren. De kindercardioloog en de thoraxchirurg bepalen wanneer een kind in aanmerking komt voor een hartklepvervangning.

## *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.

## *Tandarts*

Kinderen met het 21q-deletie 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. Wanneer het melkgebit niet spontaan gewisseld wordt, kan ingrijpen van de tandarts door middel van het trekken van het melkgebit nodig zijn. Wanneer de tanden erg scheef in de mond staan, kan een behandeling door de orthodontist nodig zijn.

## *Sondevoeding*

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

## *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).

## *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 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. Zowel behandeling met een korset of een operatie zijn zelden nodig bij kinderen met dit syndroom.

### *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 21q deletie syndroom.

## **Wat is de prognose van het 21q-deletie syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het 21q deletie 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.

### *Stemmingsproblemen*

Een deel van de jong volwassenen met het 21q deletie syndroom is gevoelig voor het krijgen van wisselende stemmingen, van somber naar heel vrolijk.

### *Levensverwachting*

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het 21q deletie. 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 21q deletie syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het 21q deletie syndroom te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het 21q deletie-syndroom te krijgen?**

Het 21q deletie syndroom wordt veroorzaakt doordat een stukje van het erfelijke materiaal van het 21<sup>e</sup> chromosoom mist. 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 21q deletie syndroom te krijgen.

Soms is bij een van de ouders het stukje van chromosoom 21 aan een ander chromosoom vast geplakt. Dit wordt een gebalanceerde translocatie genoemd. In dit geval hebben broertjes en zusjes wel een verhoogde kans tot 50% om zelf ook het 21q deletie syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



## *Prenatale diagnostiek*

Wanneer ouders die eerder een kindje hebben gehad met het 21q deletie syndroom, nog een kindje willen krijgen dan is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie. Op deze manier kan gekeken worden of dit kindje ook het 21q deletie 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.

## **Referenties**

1. Dissection of partial 21q monosomy in different phenotypes: clinical and molecular characterization of five cases and review of the literature. Errichiello E, Novara F, Cremante A, Verri A, Galli J, Fazzi E, Bellotti D, Losa L, Cisternino M, Zuffardi O. *Mol Cytogenet.* 2016;9:21
2. Genomic analysis of partial 21q monosomies with variable phenotypes. Roberson ED, Wohler ES, Hoover-Fong JE, Lisi E, Stevens EL, Thomas GH, Leonard J, Hamosh A, Pevsner J. *Eur J Hum Genet.* 2011;19:235-8.

Laatst bijgewerkt: 30 oktober 2016

Auteur: JH Schieving