



CHD2 syndroom

Wat is het CHD2 syndroom?

Het CHD2 syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met autistiforme kenmerken en/of epilepsie.

Hoe wordt het CHD2 syndroom ook wel genoemd?

Het CHD2-gen is de naam van de plaats in het erfelijk materiaal waar kinderen met deze aandoening een fout hebben zitten. Een syndroom is een combinatie van symptomen die worden veroorzaakt door een gezamenlijke oorzaak.

CHD2-related neurodevelopmental disorder

In het Engels wordt ook wel gesproken van CHD2-related neurodevelopmental disorder. Related betekent verwant aan. Neurodevelopmental geeft aan dat er sprake is van een ontwikkelingsachterstand. Disorder betekent aandoening.

EEOC

Ook wordt de naam EEOC wel gebruikt. Dit staat voor epileptic encephalopathy childhood onset. Epileptic verwijst naar de epilepsie die bij een groot deel van de kinderen met deze aandoening voorkomt. Encephalopathy geeft aan dat de hersenen anders werken dan gebruikelijk. Childhood onset geeft aan dat de klachten als gevolg van het hebben van dit syndroom op de kinderleeftijd ontstaan.

Hoe vaak komt het CHD2 syndroom voor bij kinderen?

Het CHD2 syndroom is een zeldzame aandoening. Sinds 2013 is deze aandoening beschreven. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt. Geschat wordt dat het bij minder dan één op de 100.000 kinderen voorkomt. Dankzij nieuwe genetische technieken kan deze diagnose tegenwoordig beter en sneller gesteld worden dan vroeger, de verwachting is dat dan ook beter duidelijk zal worden hoe vaak dit syndroom nu daadwerkelijk voorkomt.

Bij wie komt het CHD2 syndroom voor?

Het CHD2 syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Meestal ontstaan de eerste klachten tussen de leeftijd van 1 en 3 jaar.

Zowel jongens als meisjes kunnen het CHD2 syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het CHD2 syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Het CHD2 syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal (het DNA) van het 15^e chromosoom. De plaats van het foutje wordt het CHD2-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het CHD2 syndroom is een zogenaamd autosomaal dominant overervend syndroom. Dit houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen 15 op de plaats van het CHD2-gen al zorgt voor het ontstaan van klachten. Dit in tegenstelling tot een zogenaamd autosomaal recessieve aandoening, hierbij kinderen pas klachten wanneer beide chromosomen op dezelfde plaats een fout bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan



Tot nu toe is bij bijna alle kinderen de fout bij het kind zelf ontstaan bij de bevruchting van de eicel door de zaadcel. De ouders hebben dan zelf geen CHD2 syndroom. Dit wordt ook wel de novo genoemd, wat nieuw bij het kind ontstaan wordt genoemd.

Overgeërfd van een ouder

Een klein deel van de kinderen heeft de fout in het CHD2-gen geërfd van een ouder die zelf ook het CHD2-syndroom heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt pas deze diagnose gesteld wanneer de diagnose bij het kind zelf wordt gesteld.

Soms is er bij de ouder sprake van mosaïsisme. De ouder heeft dan in een deel van de cellen (waaronder de zaadcellen of de eicellen) de fout in het CHD2-gen zitten en in andere lichaamscellen niet, waardoor de ouder zelf geen klachten heeft. In deze situatie, die zeldzaam is, kan de ouder wel de aandoening doorgeven aan meerdere kinderen.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt chromodomain helicase DNA-binding protein 2 genoemd en ook wel afgekort als CHD2-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het afrollen en oprollen van het DNA zodat het afgelezen kan worden. Wanneer dit op- en afrollen van het DNA niet goed verloopt, zal het DNA niet op de juiste momenten wanneer het nodig is tijdens de aanleg van de hersenen worden afgelezen. Hierdoor worden de hersenen anders aangelegd dan gebruikelijk.

Wat zijn de symptomen van het CHD2 syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in de mate van ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het CHD2 syndroom hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen welke symptomen een kind zal gaan krijgen.

Lagere spierspanning

Kinderen met het CHD2 syndroom hebben vaak een lagere spierspanning. Hierdoor voelen ze slapper aan dan andere kinderen. Wanneer kinderen opgetild worden, moeten ze goed ondersteund worden. Door de lagere spierspanning kunnen bijvoorbeeld de gewrichten van de ellebogen en de knieën gemakkelijk overstrekt worden. Dit wordt hypermobiliteit genoemd. Veel kinderen met het CHD2-syndroom hebben platvoetjes door de lagere spierspanning.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's heeft problemen met drinken. Zij pakken de borst of de fles niet goed en laten deze gemakkelijk weer los. Het voeden van baby's met dit syndroom kost vaak meer tijd.

Koortsstuipen

Kinderen met het CHD2-syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van koortsstuipen. Dit zijn epilepsieaanvallen die uitgelokt worden door het snel stijgen van de lichaamstemperatuur bij koorts.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met het CHD2-syndroom krijgt last van epilepsieaanvallen. Vaak ontstaat de epilepsie tussen de leeftijd van 6 maanden en 4 jaar. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen: aanvallen met verstijven en schokken (tonisch-clonische aanvallen), aanvallen met verslappen (atone aanvallen of drop attacks), aanvallen met kleine schokjes op verschillende plaatsen in het lichaam (myoclonieën), aanvallen met



staren (absences) en aanvallen met verslappen van de nekspieren gevolgd door staren en schoksgewijs aanspannen van de armen (atone-myoclonie aanval). Vaak hebben kinderen verschillende soorten aanvallen. Na ontstaan van de epilepsieaanvallen, volgen de aanvallen elkaar vaak in hoog tempo op. Het is vaak moeilijk om de epilepsieaanvallen onder controle te krijgen.

Foto sensitieve epilepsie

Bij een deel van de kinderen worden de epilepsieaanvallen uitgelokt door lichtflitsprikkeling. Lichtflitsprikkeling ontstaat bijvoorbeeld door een flitslamp of door het rijden langs een weg met bomen waar de zon door heen schijnt. Dit wordt foto sensitieve epilepsie genoemd. Een deel van de kinderen wekt deze lichtflitsprikkeling zelf op door met een hand met gespreide vingers heen en weer te bewegen voor de ogen.

Status epilepticus

Kinderen met het CHD2-syndroom hebben vaak last van aanvallen die lang aanhouden. Wanneer een aanval langer dan 5 minuten duurt wordt gesproken van een status epilepticus.

Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met het CHD2 syndroom ontwikkelen zich vaak langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Kinderen gaan later rollen, zitten, staan en lopen. De meeste kinderen leren dit allemaal wel. Het lopen van kinderen met dit syndroom ziet er vaak iets meer houderig uit dan dat van andere kinderen. Ook hebben kinderen meer moeite om te leren knippen, tekenen en schrijven. Deze problemen zijn al aanwezig voordat de epilepsieaanvallen ontstaan. Het hebben van frequente epilepsieaanvallen kan zorgen voor het langzamer vooruit gaan van de ontwikkeling dan voor het ontstaan van de epilepsie het geval was. Ook kunnen kinderen die veel epilepsieaanvallen hebben die moeilijk onder controle te krijgen zijn, vaardigheden verliezen die ze voorheen al wel geleerd hadden zoals bijvoorbeeld het lopen.

Problemen met de balans

Balansproblemen komen vaak voor bij kinderen met het CHD2-syndroom. Kinderen vallen gemakkelijk om wanneer ze aangeraakt worden. Om dit te voorkomen zetten kinderen hun voeten verder uit elkaar. Dit wordt een breedbasisch looppatroon genoemd.

Problemen met praten

Het leren praten, gaat ook in een wat langzamer tempo dan bij kinderen zonder dit syndroom. Sommige kinderen zijn alleen in staat om losse woorden te zeggen, anderen zijn in staat om zinnen te maken. Ook dit hangt samen met het wel of niet optreden van epilepsie en de ernst van de epilepsie aanvallen.

Problemen met leren

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft problemen met leren. De problemen met leren kunnen mild zijn of meer duidelijk aanwezig zijn. Een deel van de kinderen heeft een milde verstandelijke beperking, een ander deel van de kinderen een ernstige verstandelijke beperking. Ook hier geldt dat kinderen met een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie meer problemen hebben met leren dan kinderen die geen epilepsie hebben.

ADHD

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen met ADHD hebben moeite om bij een taakje langere tijd de aandacht te houden. Ze spelen maar kort met een bepaald speelgoed en gaan dan weer naar een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel



afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met dit syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer op zichzelf en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Boosheid

Kinderen met het CHD2-syndroom vinden het vaak moeilijk om met de emotie boosheid om te gaan. Wanneer ze boos zijn, kunnen ze heel boos worden en anderen of zichzelf pijn doen, zonder dat zij dit door hebben. Vaak hebben kinderen de hulp van een volwassene nodig om weer uit deze boosheid te komen. Bepaalde medicijnen die gebruikt worden voor de behandeling van epilepsie kunnen deze boosheid versterken, het is belangrijk om met de medicijnkeuze hier rekening mee te houden.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit 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. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak enkele 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 CHD2 syndroom hebben geen bijzondere uiterlijke kenmerken.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het CHD2-syndroom is slechtziend, zij zien wazig. Dit komt meestal niet door een probleem van de ogen zelf, maar door het niet goed functioneren van de hersenen. De hersenen verwerken de prikkel die de ogen doorgeven niet of niet goed, waardoor kinderen slecht kunnen zien. Kinderen zijn daardoor slechtziend of soms zelfs blind, terwijl er met hun ogen niets aan de hand is. 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).

Reflux



Kinderen met dit syndroom hebben 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.

Kwijlen

Kinderen met dit 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 dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Dit kan buikpijnklachten geven.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt een verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Te sterke verkrommingen van de rug kunnen problemen geven met zitten en staan en zorgen voor het ontstaan van rugklachten.

Hoe wordt de diagnose CHD2-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met ontwikkelingsproblemen in combinatie met epilepsie kan gedacht worden aan een syndroom. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de juiste diagnose te stellen, aangezien veel verschillende syndromen dezelfde klachten kunnen geven.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed kan DNA-onderzoek verricht worden. Wanneer de aandoening in de familie voorkomt, kan gericht naar de fout in het CHD2-gen worden gezocht. Vaak is dit niet het geval en zal door middel van een breed genetisch onderzoek, whole exome sequencing, naar het DNA worden gekeken. Op deze manier kan de fout in het CHD2-gen worden ontdekt zonder dat er van te voren specifiek aangedacht was.

Bloedonderzoek

Standaard bloedonderzoek laat bij kinderen met het CHD2-syndroom geen afwijkingen zien.

MRI van de hersenen

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken wat de oorzaak is van deze ontwikkelingsachterstand. Bij de meeste kinderen met het CHD2-syndroom zien de hersenen er op de MRI-scan normaal uit. Soms worden er te zien dat de achterkant van de grote hersenen en/of de kleine hersenen kleiner van volume zijn dan gebruikelijk.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt vaak stofwisselingsonderzoek verricht



op bloed en urine. Deze onderzoeken laten bij kinderen met dit syndroom geen afwijkingen zien.

EEG

Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien in de vorm van gegeneraliseerde piekgolfcomplexen. Vaak is er sprake van fotosensitiviteit, de epileptiforme activiteit wordt uitgelokt door lichtflitsen.

Oogarts

Kinderen met CHD2 syndroom worden een keer gezien door de oogarts om te beoordelen of er problemen zijn met zien.

Foto van de rug

Wanneer kinderen met CHD2 syndroom een zijwaartse verkromming van de rug krijgen, dan zal een foto van de rug gemaakt worden om te bepalen wat de mate van scheefstand is (de scoliosehoek). Dit bepaalt namelijk wat de beste behandeling voor de scoliose is.

Hoe wordt CHD2-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling om CHD2-syndroom te genezen. De behandeling is erop gericht om de ontwikkeling van kinderen met CHD2 syndroom zo goed mogelijk te laten verlopen, de epilepsie zo goed mogelijk onder controle te krijgen en bijkomende problemen zo vroeg mogelijk op te sporen en waar mogelijk te behandelen.

Aanvalsbehandeling epilepsie

De meeste epilepsieaanvallen gaan vanzelf over binnen enkele minuten. Omstanders hoeven dan niets te doen om de aanval te doen stoppen. Het is belangrijk om zo rustig mogelijk te blijven en het kind zo veel mogelijk met rust te laten.

Wanneer een aanval na 5 minuten nog niet vanzelf gestopt is, dan zal vaak geadviseerd worden om medicijnen te geven om een aanval te doen stoppen. De behandelende arts zal altijd aangeven welk tijdstip voor een bepaald kind het beste is. Medicijnen die gebruikt kunnen worden voor het stoppen van een aanval zijn diazepam rectiole (Stesolid®), midazolam neusspray, midazolam rectiole, lorazepam of clonazepam druppels.

Het effect van deze medicijnen ontstaat na enkele minuten. Nadien zal het kind meestal in slaap vallen, soms ook niet.

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. Het is vaak moeilijk om de epilepsie bij kinderen met het CHD2-syndroom onder controle te krijgen. Vaak zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo min mogelijk te laten voorkomen. Volledige aanvalsvrijheid is meestal niet haalbaar, het doel van de epilepsie behandeling is zo min mogelijk aanvallen, maar tegelijkertijd ook zo min mogelijk bijwerkingen van de medicijnen.

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®).



Er bestaan ook andere behandelingen dan medicijnen 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.

Foto sensitiviteit

Lichtflitsen, vooral met een frequentie van 16 tot 25 flitsen per seconde, zijn in staat om epilepsieaanvallen uit te lokken. Het is goed om deze flitsfrequentie te vermijden (bijvoorbeeld een stroboscoop tijdens een feest). De moderne televisies zijn allemaal 100 Hz en leveren dus geen duidelijk risico meer op, kinderen mogen dus gewoon tv kijken. Een speciale bril met blauw-gekleurde glazen kan kinderen hier minder gevoelig te maken voor lichtflitsen.

Fysiotherapie

Bij problemen met de ontwikkeling of bij houderige motoriek worden kinderen vaak naar de fysiotherapeut verwezen die kan helpen bij het stimuleren van de ontwikkeling of het soepeler laten verlopen van bewegingen.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijks activiteiten, zoals aankleden, eten, spelen enzovoort zo goed mogelijk kunnen worden uitgevoerd. Soms kan een hulpmiddel ervoor zorgen dat een kind iets makkelijker zelf kan doen. Zo kan een lepel met een dikkere greep helpen om beter te kunnen eten.

Logopedie

De logopediste kan adviezen bij problemen met drinken. Bij kinderen die uit de fles drinken kan een special-need speen behulpzaam zijn om beter te kunnen drinken.

Bij problemen met de taalontwikkeling of bij uitspraakproblemen kan een logopediste helpen om de taalontwikkeling te stimuleren en de uitspraak te verbeteren. De taalontwikkeling kan ondersteund worden door gebruik te maken van pictogrammen en/of gebaren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts geeft ook adviezen hoe de ontwikkeling zo goed mogelijk kan verlopen. Ook kijkt de revalidatiearts of er bijvoorbeeld steunzolen nodig zijn wanneer kinderen door de lage spierspanning bijvoorbeeld last hebben van platvoeten.

School

Een deel van de kinderen (vaak zonder epilepsie) kan regulier onderwijs volgen met extra ondersteuning. Een ander deel van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs waar de klassen kleiner zijn en er meer ondersteuning is om kinderen in hun eigen leertempo vooruit te laten gaan. Vaak hebben kinderen meer oefening en meer herhaling nodig om een vaardigheid te leren. Epilepsie is een stoorzender die het proces van leren en onthouden verstoort.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autisme. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Behandeling slaapproblemen



Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

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, omeprazol of 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. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan moderne halsdoekjes die kwijl kunnen opvangen, zodat de kleding niet vies en nat wordt.

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Scoliose

Wanneer er een te sterke verkromming van de rug ontstaat die klachten gaat geven is ook hiervoor een behandeling nodig. In het begin gaat het om fysiotherapie, eventueel in combinatie met een corrigerend korset of een brace. Wanneer het niet lukt om met een korset de scoliose te verbeteren is soms een operatie door een orthooped noodzakelijk.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen kinderen en hun ouders helpen hoe het hebben van deze aandoening een plaats kan krijgen in hun leven. Het kost vaak tijd om het krijgen van deze diagnose een plaats te geven in het dagelijks leven.

Contact met andere ouders



Door het plaats van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met CHD2-syndroom.

Wat betekent het hebben van het CHD2-syndroom voor de toekomst?

Weinig bekend

Het CHD2-syndroom is een nieuw syndroom. Er is nog weinig bekend over volwassenen met dit syndroom.

Blijvende beperking

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand en/of autistiforme kenmerken blijven op volwassen leeftijd vaak beperkingen houden. Soms zijn deze beperkingen mild en kunnen volwassenen een zelfstandig leven leiden. Wanneer deze beperkingen ernstiger zijn, dan zullen volwassenen in hun dagelijks leven in meer of mindere mate ondersteuning van een volwassene zonder beperking nodig hebben.

Levensverwachting

Er is nog weinig bekend over de levensverwachting van kinderen met dit syndroom. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie kan van invloed zijn op de levensverwachting. Bij volwassenen (en zelden ook bij kinderen) met een moeilijk behandelbare epilepsie komt SUDEP voor. SUDEP staat voor Sudden Unexpected Death in Epilepsy Patients. Dit is het onverwacht en onverklaard overlijden van een patiënt met epilepsie gedurende de slaap.

Kinderen krijgen

Het is niet bekend of het hebben van het CHD2 syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid. Een deel van de kinderen met het CHD2-syndroom heeft te veel beperkingen om later zelf kinderen te gaan krijgen en opvoeden.

Kinderen van een volwassene met het CHD2 syndroom hebben zelf 50% kans om ook het CHD2 syndroom te krijgen. Hoeveel last deze kinderen van dit syndroom zullen krijgen valt van te voren niet te voorspellen. Kinderen kunnen minder, meer of in dezelfde mate klachten hebben als de ouder.

Hebben broertjes of zusjes ook kans het CHD2 syndroom te krijgen?

CHD2 syndroom is een erfelijke aandoening. Wanneer een kind CHD2 syndroom heeft geërfd van de vader of de moeder, dan hebben toekomstige broertjes of zusjes 50% kans om zelf ook het CHD2 syndroom te krijgen.

Wanneer het CHD2 syndroom bij het kind zelf is ontstaan, dan is de kans klein dat een broertje of zusje ook het CHD2 syndroom zal krijgen. Dit zou alleen kunnen wanneer een vader of moeder het foutje in de zaadcel of eicel heeft zonder dat de vader of moeder dit in de andere lichaamscellen heeft zitten. Dit wordt ouderlijke mocaïsisme genoemd.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokentest in de 12e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16e zwangerschapsweek na te gaan of een broertje of zusje ook de aandoening heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). De uitslag van deze onderzoeken duurt twee weken. Voor prenatale diagnostiek kan een zwangere de 8ste week verwezen worden door de huisarts of verloskundige naar een afdeling klinische genetica. Meer informatie over prenatale diagnostiek kunt u vinden op de website: www.npdn.nl.



Referenties

1. CHD2 haploinsufficiency is associated with developmental delay, intellectual disability, epilepsy and neurobehavioural problems. Chénier S, Yoon G, Argiropoulos B, Lauzon J, Laframboise R, Ahn JW, Ogilvie CM, Lionel AC, Marshall CR, Vaags AK, Hashemi B, Boisvert K, Mathonnet G, Tihy F, So J, Scherer SW, Lemyre E, Stavropoulos DJ. *J Neurodev Disord.* 2014;6:9
2. CHD2 mutations are a rare cause of generalized epilepsy with myoclonic-atonic seizures. Trivisano M, Striano P, Sartorelli J, Giordano L, Traverso M, Accorsi P, Cappelletti S, Claps DJ, Vigeveno F, Zara F, Specchio N. *Epilepsy Behav.* 2015;51:53-6
3. CHD2 mutations: Only epilepsy? Description of cognitive and behavioral profile in a case with a new mutation. Bernardo P, Galletta D, Iasevoli F, D'Ambrosio L, Troisi S, Gennaro E, Zara F, Striano S, de Bartolomeis A, Coppola A. *Seizure.* 2017;51:186-189.
4. CHD2-epilepsy: Polygraphic documentation of self-induced seizures due to fixation-off sensitivity. Caputo D, Trivisano M, Vigeveno F, Fusco L. *Seizure.* 2018;57:8-10
5. The first reported case of an inherited pathogenic CHD2 variant in a clinically affected mother and daughter. Petersen AK, Streff H, Tokita M, Bostwick BL. *Am J Med Genet A.* 2018;176:1667-1669

Laatst bijgewerkt: 16 oktober 2019

Auteur: Jolanda Schieving