



## Het KAT6A-syndroom

### **Wat is het KAT6A-syndroom?**

Het KAT6A-syndroom is een syndroom waarbij kinderen een vertraagde ontwikkeling hebben vaak in combinatie met meerdere aangeboren afwijkingen als gevolg van een verandering in een stukje erfelijk materiaal wat het KAT6A-gen wordt genoemd.

### **Hoe wordt het KAT6A-syndroom ook wel genoemd?**

Het KAT6A-syndroom is genoemd naar de plaats waar in het erfelijk materiaal een foutje is aangetoond bij kinderen en volwassenen met dit syndroom.

### *MRD32*

De letters MR in MRD32 syndroom staan voor mentale retardatie, de medische woorden voor een ontwikkelingsachterstand. De D staat voor Dominant wat aangeeft dat een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om dit syndroom te krijgen. Het getal 32 geeft aan dat dit het 32e MRD syndroom is die beschreven is.

Inmiddels zijn er meer dan 50 MRD syndromen ontdekt.

### **Hoe vaak komt het KAT6A-syndroom voor?**

Het KAT6A-syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het KAT6A-syndroom voorkomt. Pas onlangs (2015) is het foutje in het erfelijk materiaal dat de oorzaak is van het ontstaan van dit syndroom ontdekt.

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 pas duidelijk worden hoe vaak dit syndroom voorkomt bij kinderen.

### **Bij wie komt het KAT6A-syndroom voor?**

Het KAT6A-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het KAT6A-syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het KAT6A-syndroom krijgen.

### **Waar wordt het KAT6A-syndroom door veroorzaakt?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het KAT6A-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal (DNA) op het 8e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het KAT6A-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominant*

Het KAT6A-syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op één van de twee chromosomen 8 die een kind heeft in het KAT6A-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling 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 kinderen met het KAT6A-syndroom het foutje in het DNA 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 is het mogelijk dat een kind het foutje in het KAT6A-gen geërfd heeft van een

deze tekst kunt u nalezen op

[www.kinderneurologie.eu](http://www.kinderneurologie.eu)



ouder die dan zelf ook het KAT6A-syndroom heeft.

## *Afwijkend eiwit*

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, lysine (K) acetyltransferase 6A genoemd. Dit wordt ook wel afgekort met de letters KAT6A. Dit eiwit speelt een belangrijk bij het oprollen en afrollen van het DNA. Dit is nodig voor het goed aflezen van het DNA. In het DNA ligt allerlei belangrijke informatie die nodig is voor de aanleg van de hersenen. Wanneer het DNA niet goed afgelezen wordt, dan worden de hersenen niet op de juiste manier aangelegd. Hierdoor kunnen de hersenen minder goed hun werk doen. Dit verklaart de problemen die kinderen met dit syndroom hebben.

## **Wat zijn de symptomen van het KAT6A-syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het KAT6A-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 nog heel nieuw is, is het goed mogelijk dat ook nog andere symptomen voorkomen die nu nog niet bekend zijn.

### *Lage spierspanning*

Kinderen met het KAT6A-syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Zij voelen slapper aan wanneer zij opgetild worden. De gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Een groot deel van de kinderen heeft platvoetjes.

### *Problemen met drinken*

Een deel van de baby's met het KAT6A-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. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen en te licht van gewicht blijven. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het KAT6A-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Zij gaan later zitten, staan en lopen dan andere kinderen. Een deel van de kinderen leert dit allemaal wel, voor een ander deel van de kinderen is dit te moeilijk om te leren. Het lopen gaat vaak houterig en kinderen met dit syndroom vallen gemakkelijker. Vaak hebben kinderen moeite met het tekenen, schrijven, knippen en plakken. Dit kost hen meer energie en tijd dan andere kinderen.

### *Spraaktaalontwikkeling*

Het leren praten, gaat vaak ook langzamer dan kinderen zonder dit syndroom. De eerste woordjes en zinnen komen op latere leeftijd dan bij leeftijdsgenoten zonder dit syndroom. Het juist uitspreken van klanken en woorden is lastig voor kinderen met dit syndroom. De spraaktaalontwikkeling gaat vooruit met het ouder worden. Voor een deel van de kinderen blijft het te moeilijk om te leren praten, een ander deel van de kinderen leert op oudere leeftijd het praten in zinnen. Vaak kinderen is het lastiger om goed lopende zinnen te maken. Kinderen kunnen het moeilijk vinden om uit te drukken hoe zij zich voelen. Het begrijpen van taal gaat kinderen veel beter af, dan het zelf spreken.



## *Problemen met leren*

Een groot deel van de kinderen met deze aandoening heeft problemen met leren. De mate van problemen met leren kan verschillen van mild, tot matig tot ernstig. Het leren kost vaak meer tijd en kinderen hebben meer herhaling nodig.

## *Hoge spierspanning*

Met het ouder wordt, wordt bij een deel van de kinderen de spierspanning geleidelijk aan hoger. Dit is vaak het duidelijkst te zien aan de benen. Dit kan voordelen hebben zodat kinderen beter kunnen staan op hun benen en kunnen leren lopen. Wanneer de spierspanning te hoog wordt, kan dit het bewegen juist weer hinderen. Een te hoge spierspanning wordt spasticiteit genoemd. Spasticiteit hindert kinderen juist tijdens het bewegen en lopen.

## *Stereotypieën*

Veel kinderen met dit syndroom maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

## *Gedrag*

Kinderen met het KAT6A-syndroom zijn vaak vrolijke kinderen, tevreden kinderen die genieten van contact met andere mensen. Het niet goed kunnen praten, kan zorgen voor frustraties en boosheid.

## *Angst*

Kinderen met het KAT6A-syndroom hebben gemakkelijker last van angsten. Bijvoorbeeld angst om alleen zonder de ouders te zijn, angst voor het donker of angst voor onbekende en vreemde situaties.

## *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*

Een op de vier kinderen met een KAT6A-syndroom heeft autistiforme kenmerken. Kinderen zijn meer op zich zelf 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. Zij hebben geen interesse in ander speelgoed of een andere hobby.

## *Epilepsie*



Een op de tien kinderen met het KAT6A-syndroom heeft last van epilepsie. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen. Bijvoorbeeld aanvallen met staren of aanvallen met verstijven en/of schokken.

### *Problemen met slapen*

Problemen met slapen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Veel kinderen vinden het lastig om in slaap te vallen. Vaak hebben ze de aanwezigheid van hun ouders nodig om in slaap te vallen. Sommige kinderen slapen licht en worden gemakkelijk wakker bij geluiden in de omgeving. Een ander deel van de kinderen is vroeg wakker.

### *OSAS*

Kinderen met het KAT6A-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

### *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 KAT6A-syndroom hebben vaak een hoofd wat ter hoogte van de slapen smaller wordt om daarna weer breder te worden. De ogen kunnen in de richting van de oren een beetje omlaag lopen. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooitjes voorkomen. De neusbrug is vaak hoog. De neuspunt is vaak stevig. De afstand tussen de neus en mond vaak kort. Het gehemelte kan hoog zijn. De kind is vaak smal en staat wat naar achteren toe ten opzichte van de bovenkaak.

De bovenlip is vaak dun en heeft vaak een driehoekige vorm. De oren kunnen lager op het hoofd staan en wat naar achteren gedraaid staan. De handen zijn vaak kort en breed. De pink kan krom staan.

### *Kleine lengte*

Kinderen met het KAT6A-syndroom groeien minder hard dan hun leeftijdsgenoten. Zij zijn daardoor kleiner van lengte.

### *Kleiner hoofdje*

Bij een deel van de kinderen groeit het hoofd minder snel dan bij andere kinderen. Hierdoor blijft hun hoofd kleiner dan dat van andere kinderen. Een te klein hoofd wordt microcefalie genoemd. Vaak is het achterhoofd platter dan gebruikelijk.

### *Problemen met zien*

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Een klein deel van de kinderen is bijziend, een heel klein deel van de kinderen verziend. Bij een deel van de kinderen hangen de oogleden een beetje, maar niet dusdanig dat kinderen hierdoor problemen hebben met zien. Hangende oogleden worden ook wel ptosis genoemd.

Een groot deel van de kinderen heeft een cerebrale visusstoornis. Zij zijn slechtziend omdat de hersenen de signalen van de ogen niet goed kunnen doorgeven.



## *Problemen met eten en drinken*

Op jonge leeftijd hebben baby's met dit syndroom vaak problemen met drinken uit de borst of de fles. Kinderen pakken de tepel of de speen niet goed vast en laten deze gemakkelijker weer los. Het kost vaak veel tijd om kinderen met dit syndroom te voeden. Deze problemen met eten en drinken worden oromotore dyspraxie genoemd.

Op latere leeftijd hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald eten. Veel kinderen houden niet van stukjes in de voeding, het kost veel tijd om hier aan te wennen.

## *Schisis*

Een klein deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn. Soms is alleen te zien dat de huig uit twee delen bestaat in plaats vanuit een deel. Een schisis kan ook zorgen voor het ontstaan van problemen met drinken en eten.

## *Gebit*

De tanden en kiezen zijn vaak klein en smal. Sommige kinderen hebben extra tanden of kiezen. Vaak staan de tanden en kiezen niet netjes op een rijtje, maar scheef in de mond. Dit kan kauwen en afbijten lastiger maken.

## *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.

## *Zindelijkheid*

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

## *Aangeboren hartafwijking*

De helft van de kinderen met dit syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Het hart is dan anders aangelegd dan gebruikelijk. Vaak gaat het om een gaatje tussen beide hartboezems (atriumseptumdefect ASD genoemd) en/of tussen beide hartkamers (ventrikelseptumdefect VSD genoemd). Ook kan een verbinding tussen de longader en de grote lichaamsslagader die voor de geboorte normaal aanwezig is, maar normaal gesproken verdwijnt, aanwezig blijven na de geboorte. Kinderen hoeven geen last van de hartafwijking. 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 afwijkingen van de nieren*

Bij een deel van de kinderen zijn de nieren niet goed aangelegd. Dit kan maken dat de urine in de blaas gemakkelijker terugloopt naar de nieren (vesico-urethrale reflux). Kinderen hoeven geen last te hebben van deze afwijkend aangelegde nier. Het maakt vaak wel dat kinderen kwetsbaarder zijn voor het ontwikkelen van een ontsteking van het nierbekken.

## *Aangeboren afwijkingen van de darmen*

Een klein deel van de kinderen met het KAT6A-syndroom heeft een aangeboren afwijking van de darmen. Zoals een verkeerde ligging van een stukje van de darm (malrotatie) of een web. Hierdoor bestaat een vergrote kans op het ontstaan van een acute verstopping van de darmen (ileus genoemd). Soms is het poepgaatje niet open, maar gesloten.

## *Balletjes*

Bij jongens kunnen de balletjes niet zijn ingedaald in de balzak. Dit wordt cryptorchisme genoemd.

## *Vatbaarder voor infecties*

Kinderen met het KAT6A-syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor.

Bij een klein deel van de kinderen worden afwijkingen aan het afweersysteem gevonden zoals een hypogammaglobulinemie of een tekort aan B- of T-cellen.

## *Hypermobiel*

Een groot deel van de kinderen is erg soepel in de gewrichten, zij kunnen deze gemakkelijk overstrekken, dit wordt ook wel hypermobiel genoemd.

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen met het KAT6A-syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Van een milde scoliose zullen kinderen zelf geen last hebben. Toename van de scoliose kan zorgen voor het ontstaan van pijnklachten in de rug en problemen met zitten en staan.

## *Craniosynostose*

Bij een klein deel van de kinderen groeien een of meerdere schedelnaden te vroeg aan elkaar vast. Dit heeft gevolgen voor de groei van het hoofdje. Het hoofdje is niet meer rond, maar krijgt een andere vorm. Dit wordt ook wel craniosynostose genoemd.

## **Hoe wordt de diagnose KAT6A- syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand 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 KAT6A- syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het KAT6A- syndroom geen bijzonderheden gevonden. Bij een deel van de kinderen komt een verlaagde aantal witte bloedcellen (neutropenie) voor of zijn de waardes van de afweerstof IgG verlaagd





## *Genetisch onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, omdat deze bijvoorbeeld in de familie voorkomt, dan kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 8e-chromosoom in het KAT6A-gen, maar dit zal meestal niet het geval zijn. Tegenwoordig zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld 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 met het KAT6A-syndroom worden geen afwijkingen gezien op deze MRI scan. Soms is te zien dat de hersenbalk dunner is dan gebruikelijk of dat de aanleg van het geleidingslaagje rondom de zenuwen (myelinelaagje) nog onvoldoende is aangelegd voor de leeftijd van het kind. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het KAT6A-syndroom en komen ook voor bij kinderen met andere syndromen.

## *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 KAT6A-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *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 KAT6A-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

## *Oogarts*

Kinderen met dit syndroom worden een keer gezien door de oogarts om te beoordelen of er sprake is van problemen met zien. De oogarts kan zien of er sprake is van een scheelzien.

## *Kindercardioloog*

Kinderen met dit syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog. Door het maken van een ECHO van het hart en een hartfilmpje kan de kindercardioloog beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

## *ECHO van de buik*

Door middel van ECHO onderzoek van de buik kan gekeken worden of er sprake is van een aangeboren afwijking van de nieren.

## *Foto van de botten*

Op een röntgenfoto van de rug is vast stellen wat de ernst van een zijwaartse verkromming is. Dit wordt uitgedrukt in een aantal graden, de zogenaamde Cobbse hoek.

## *CT-stereolithografie*

Bij verdenking op het vervroegd aan elkaar gegroeid zijn van de schedelnaden, kan een



speciale CT-scan van het hoofd gemaakt worden om te kijken of de schedelnaden inderdaad al gesloten zijn.

## **Hoe wordt het KAT6A- syndroom behandeld?**

### *Omgaan met de gevolgen*

Er bestaat geen behandeling die het KAT6A-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het KAT6A-syndroom.

### *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. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles. 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.

### *Diëtiste*

De diëtiste kan adviezen geven over de samenstelling van de voeding, zodat kinderen een gezond gewicht behouden. Wanneer kinderen te weinig aankomen in gewicht kan aanvullende energieverrijkte voeding of sondevoeding nodig zijn.

### *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, 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 KAT6A-syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Een klein deel van de kinderen gaat naar het regulier onderwijs. Het merendeel van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs van cluster 3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen. Een klein deel van de kinderen is niet leerbaar en gaat naar een dagcentrum.

### *Orthopedagoog*





Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of snel angstig zijn.

## *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 gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

## *Epilepsie*

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het KAT6A-syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn voor dit syndroom. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®). Vaak lukt het redelijk goed om de epilepsie aanvallen onder controle te krijgen met een of twee medicijnen.

Wanneer het niet lukt om nieuwe epilepsieaanvallen te voorkomen met medicijnen, kan een andere behandeling worden ingezet zoals het ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met methylprednisolon.

## *Slaap*

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.

## *OSAS*

De eerste stap in de behandeling van slaapapneu is vaak het verwijderen van de keel en/of neusamandelen door de KNO-arts. Op deze manier ontstaat er meer ruimte in de keel, waardoor de slaapapneu kan verdwijnen. Wanneer slaapapneu 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

## *Oogarts*

De oogarts kan een bril voorschrijven zodat kinderen beter kunnen zien. Vaak hebben kinderen een bril met plus-glazen nodig. In geval van scheelzien kan afplakken van een oog nodig zijn om te voorkomen dat een lui oog ontstaat. Bartimeus en VISIO kunnen tips geven hoe ouders kinderen met een cerebrale visusstoornis het beste kunnen begeleiden.

## *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, 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 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.

## *Tandarts*

Kinderen met het KAT6A-syndroom worden vaak 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.

## *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.

## *Kindercardioloog*

De kindercardioloog beoordeelt of een behandeling van een aangeboren hartafwijking nodig is. Soms is geen behandeling nodig of een behandeling met medicijnen. Een deel van de kinderen zal een open hart operatie nodig hebben.

## *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.

## *Kinderchirurg*



De kinderchirurg kan indien nodig een operatie verrichten om afwijkingen aan de darmen te corrigeren. Wanneer voor langere tijd een sonde nodig is, kan de chirurg een rechtstreekse sonde naar de maag toe inbrengen. Dit wordt een PEG-sonde genoemd.

### *Scoliose*

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom hebben meestal geen behandeling nodig en alleen controle om te kijken of de verkromming toeneemt. Bij toename kan een behandeling met een gipskorset nodig zijn om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthooped.

### *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 KAT6A-syndroom.

## **Wat is de prognose van het KAT6A- syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het KAT6A- syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een groot deel van de volwassenen blijft op volwassen leeftijd de hulp van anderen nodig hebben in het dagelijks leven.

### *Weinig bekend over volwassenen*

Omdat deze ziekte nog niet heel lang bekend is, is er niet heel veel bekend over volwassenen met deze aandoening.

Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van KAT6A-syndroom voor de toekomst betekent.

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het KAT6A- syndroom zal naar alle waarschijnlijkheid niet anders zijn dan van kinderen en volwassenen zonder dit syndroom. Een ernstige aangeboren hartafwijking zou van invloed kunnen zijn op de levensverwachting.

### *Kinderen krijgen*

De meeste volwassenen zullen vanwege hun beperkingen niet zelf kinderen krijgen. Het is goed mogelijk dat in de toekomst volwassenen met een mildere vorm van dit syndroom bekend worden, die wel zelf kinderen krijgen. Kinderen van deze volwassenen met het KAT6A- syndroom hebben 50% kans om zelf ook het KAT6A-syndroom te krijgen. Of deze kinderen daar in dezelfde mate, in minder mate of in ernstigere mate last van zullen hebben, valt niet goed te voorspellen.



## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het KAT6A-syndroom te krijgen?**

Het KAT6A-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 8<sup>e</sup> chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben daarom een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het KAT6A-syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen indien een van de ouders het foutje in een eicel of zaadcel heeft zitten zonder dat dit foutje ergens anders in de lichaamscellen voorkomt. De kans hierop is heel klein, ongeveer 1-2%

Wanneer een van de ouders zelf het KAT6A-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 KAT6A- 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 KAT6A- syndroom heeft. Deze testen hebben wel een risico op het ontstaan van een miskraam (0,3% bij de vruchtwaterpunctie en 0,5% bij de vlokcentest)

Of een kind dan evenveel of juist minder of meer klachten zal hebben als de oudere broer of zus valt niet goed te voorspellen.

### **Referenties**

1. Dominant mutations in KAT6A cause intellectual disability with recognizable syndromic features. Tham E, Lindstrand A, Santani A, Malmgren H, Nesbitt A, Dubbs HA, Zackai EH, Parker MJ, Millan F, Rosenbaum K, Wilson GN, Nordgren A. *Am J Hum Genet.* 2015;96:507-13
2. De novo nonsense mutations in KAT6A, a lysine acetyl-transferase gene, cause a syndrome including microcephaly and global developmental delay. Arboleda VA, Lee H, Dorrani N, Zadeh N, Willis M, Macmurdo CF, Manning MA, Kwan A, Hudgins L, Barthelemy F, Miceli MC, Quintero-Rivera F, Kantarci S, Strom SP, Deignan JL; UCLA Clinical Genomics Center, Grody WW, Vilain E, Nelson SF. *Am J Hum Genet.* 2015;96:498-506.
3. KAT6A Syndrome: genotype-phenotype correlation in 76 patients with pathogenic KAT6A variants. Kennedy J, Goudie D, Blair E, Chandler K, Joss S, McKay V, Green A, Armstrong R, Lees M, Kamien B, Hopper B, Tan TY, Yap P, Stark Z, Okamoto N, Miyake N, Matsumoto N, Macnamara E, Murphy JL, McCormick E, Hakonarson H, Falk MJ, Li D, Blackburn P, Klee E, Babovic-Vuksanovic D, Schelley S, Hudgins L, Kant S, Isidor B, Cogne B, Bradbury K, Williams M, Patel C, Heussler H, Duff-Farrier C, Lakeman P, Scurr I, Kini U, Elting M, Reijnders M, Schuurs-Hoeijmakers J, Wafik M, Blomhoff A, Ruivenkamp CAL, Nibbeling E, Dingemans AJM, Douine ED, Nelson SF; DDD Study, Arboleda VA, Newbury-Ecob R. *Genet Med.* 2018

Laatst bijgewerkt: 10 oktober 2018

Auteur: JH Schieving