



Het Lamb-Shaffer syndroom

Wat is het Lamb-Shaffer syndroom?

Het Lamb-Shaffer syndroom is een syndroom waardoor kinderen en volwassenen een vertraagd verlopende ontwikkeling hebben in combinatie met enkele bijzondere uiterlijke kenmerken als gevolg van een verandering in het erfelijk materiaal.

Hoe wordt het Lamb-Shaffer syndroom ook wel genoemd?

Het Lamb-Shaffer syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben, Lamb en Shaffer. Het wordt ook wel afgekort met de letters LAMSHF.

12p12.1 deletie syndroom

Het Lamb-Shaffer syndroom wordt ook wel het 12p12.1 microdeletie syndroom genoemd. Dit komt omdat het Lamb-Shaffer syndroom ook kan ontstaan wanneer een klein stukje van het erfelijk materiaal van chromosoom 12 mist, om nog preciezer te zijn heet het stukje 12p12.1. Het missen van dat kleine stukje van chromosoom 12 wordt 12p12.1 microdeletie genoemd. Kinderen met het 12p12.1 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het SOX5-gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

Hoe vaak komt het Lamb-Shaffer syndroom voor?

Het Lamb-Shaffer syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Lamb-Shaffer syndroom voorkomt. Waarschijnlijk is bij een groot deel van de kinderen die het Lamb-Shaffer syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook duidelijker worden hoe vaak dit syndroom nu werkelijk voorkomt.

Bij wie komt het Lamb-Shaffer syndroom voor?

Het Lamb-Shaffer syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Lamb-Shaffer syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen het Lamb-Shaffer syndroom krijgen.

Waar wordt het Lamb-Shaffer syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Lamb-Shaffer syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 12e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 12 wat 12p12.1 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het SOX5-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het Lamb-Shaffer syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 12 die een kind heeft in het SOX5-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

Bij het merendeel van de kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet

deze tekst kunt u nalezen op



overgeërfd van een van de ouders.

Geërfd van een ouder

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het SOX5-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het Lamb-Shaffer syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder een syndroom heeft, soms ook nog niet en wordt de diagnose pas gesteld wanneer de diagnose bij het kind wordt gesteld.

Afwijkend eiwit

Het SOX5 -gen bevat informatie voor de aanmaak van het SRY-box 5 (SOX5)-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de hersenen en bij de aanmaak van kraakbeen. Bij kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom zijn de hersenen anders aangelegd dan gebruikelijk. De hersenen kunnen hierdoor minder goed hun werk doen, waardoor de ontwikkeling van kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom trager verloopt.

Wat zijn de symptomen van het Lamb-Shaffer syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom hebben. Het ene kind heeft enkele symptomen, het andere kind heeft veel meer symptomen. 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. Omdat het syndroom ook nog maar kort geleden ontdekt is (in 2012) zullen waarschijnlijk ook nog niet alle symptomen die kunnen horen bij dit syndroom bekend en beschreven zijn.

Lagere spierspanning

Jonge kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen in hun spieren. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden, wanneer ze worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Ook hebben kinderen met dit syndroom vaak zogenaamde platvoetjes.

Ontwikkelsachterstand

Kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Deze kinderen gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Ook zijn kinderen met dit syndroom vaak onhandiger dan hun leeftijdsgenoten, ze vallen gemakkelijker en storen gemakkelijker wat om. Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

Problemen met praten

Voor veel kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. Een deel van de kinderen is in staat om losse woorden en korte zinnen te zeggen, voor een groot deel van de kinderen is leren praten te moeilijk. Kinderen met dit syndroom zijn vaak wat lastiger verstaanbaar, vaak hebben ze moeite om klanken op de juiste manier te maken. Het begrijpen wat andere mensen zegen gaat kinderen met deze aandoening beter af dan het zelf praten.

Problemen met leren



Kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom hebben vaak problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt. Sommige kinderen volgen regulier onderwijs, anderen volgen speciaal onderwijs voor kinderen die moeilijker lerend of zeer moeilijk lerend zijn.

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

Stereotypieën

Veel kinderen 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.

Autistiforme kenmerken

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft autistiforme kenmerken. Kinderen hebben niet altijd zo'n behoefte aan contact en kunnen zichzelf goed vermaken. Een deel van de kinderen vindt het lastig om oogcontact te maken. Vaak houden kinderen van een vaste structuur in de dag en vinden ze het erg moeilijk wanneer de dag anders verloopt dan verwacht was. Kinderen kunnen door veranderingen erg van slag raken en heel boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen kunnen voorkeur hebben voor een bepaald soort speelgoed en zich hier de hele dag mee vermaken. In ander speelgoed hebben kinderen dan weinig interesse. Ook kunnen kinderen speelgoed op een ander manier gebruiken dan gebruikelijk. Ze sorteren bijvoorbeeld autootjes op grootte en zetten ze netjes in rijen neer en gaan niet met een autootje rijden.

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.

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 Lamb-Shaffer syndroom hebben vaak een hoog wat bol voorhoofd. Het gezicht kan asymmetrisch zijn. De ogen lopen vaak in de richting van de oren omlaag toe. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra oogplooitjes zichtbaar zijn. De neusbrug is vaak laag, de neuspunt heeft vaak een vierkante stevige vorm. De oren staan vaak wat lager op het hoofd en zijn naar achteren toegedraaid. De bovenlip is vaak dunner dan de onderlip. De onderkaak kan wat naar voren of juist naar achteren staan.

Handen en voeten



Een deel van de kinderen heeft lange vingers in vergelijking met de grootte van de hand. De pink kan een beetje krom staan. De grote tenen kunnen langer zijn dan gebruikelijk, de tenen kunnen over elkaar heen staan. Kinderen met dit syndroom hebben vaak platvoetjes.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom is bijziend. Zij hebben moeite om in de verte scherp te kunnen zien en hebben hiervoor een bril nodig. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Bij een deel van de kinderen is de oogzenuw onderontwikkeld (opticus hypoplasie).

Open mond

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

Kwijlen

Kinderen met het Lamb-Shaffer 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.

Tanden

Kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom hebben de tanden vaak wat verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Ook staan de tanden vaak niet netjes naast elkaar, maar staat de ene tand meer naar voren dan de andere tand.

Verstopping

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

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Afwijkingen aan de nieren

Bij een klein deel van de kinderen worden afwijkingen aan de nieren gevonden. De nieren kunnen onderontwikkeld zijn. Ook kan een vernauwing de plasbuis voorkomen, waardoor plassen lastig is. Afwijkingen in de nieren kunnen er voor zorgen dat kinderen kwetsbaarder zijn om een blaasontsteking te krijgen.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

Epilepsie

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



Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Lamb-Shaffer 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.

Hoe wordt de diagnose Lamb-Shaffer 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 Lamb-Shaffer syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom geen bijzonderheden gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 12e-chromosoom in het SOX5 -gen. In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er normaal uit. Bij een deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het Lamb-Shaffer syndroom.

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 Lamb-Shaffer syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het Lamb-Shaffer syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met de ogen waardoor kinderen slechter kunnen zien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor dit syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.



Foto van de rug

Wanneer er sprake is van een verkromping van de rug, dan kan door middel van een röntgenfoto van de rug bepaald worden in welke mate de rug krom staat.

Soms wordt op deze foto gezien dat de wervels niet volledig, maar bijvoorbeeld alleen halfzijdig zijn aangelegd.

ECHO van de buik

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

Hoe wordt het Lamb-Shaffer syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Lamb-Shaffer 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.

Rust, regelmaat en vertrouwen

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

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. 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.

Bril

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

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.

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.

Ergotherapie

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

Revalidatiearts

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

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

School

De meeste kinderen met het Lamb-Shaffer 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 snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals risperidon of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Kinderorthooped

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

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.

Tandarts



Kinderen met dit syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen. Ook kan de tandarts samen met de orthodontist bekijken of een beugel nodig is om de tanden van het volwassen gebit op een lijn te laten staan.

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 Lamb-Shaffer syndroom.

Wat is de prognose van het Lamb-Shaffer syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Lamb-Shaffer 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.

Levensverwachting

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Lamb-Shaffer syndroom. Dit zal ook samenhangen met de klachten die worden veroorzaakt door het Lamb-Shaffer syndroom. Het is niet te verwachten dat de levensverwachting voor kinderen met dit syndroom verschilt ten opzichte van de levensverwachting van 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 Lamb-Shaffer syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Lamb-Shaffer syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Lamb-Shaffer syndroom te krijgen?

Het Lamb-Shaffer syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 12^e chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Lamb-Shaffer syndroom te krijgen.

Dit zou alleen het geval kunnen zijn wanneer een van de ouders het foutje in de eicellen of zaadcellen heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen zit. De kans hierop is klein. Wanneer een van de ouders zelf het Lamb-Shaffer 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 Lamb-Shaffer syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Lamb-Shaffer 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. Haploinsufficiency of SOX5 at 12p12.1 is associated with developmental delays with prominent language delay, behavior problems, and mild dysmorphic features. Lamb AN, Rosenfeld JA, Neill NJ, Talkowski ME, Blumenthal I, Girirajan S, Keelean-Fuller D, Fan Z, Pouncey J, Stevens C, Mackay-Loder L, Terespolsky D, Bader PI, Rosenbaum K, Vallee SE, Moeschler JB, Ladda R, Sell S, Martin J, Ryan S, Jones MC, Moran R, Shealy A, Madan-Khetarpal S, McConnell J, Surti U, Delahaye A, Heron-Longe B, Pipiras E, Benzacken B, Passemard S, Verloes A, Isidor B, Le Caignec C, Glew GM, Opheim KE, Descartes M, Eichler EE, Morton CC, Gusella JF, Schultz RA, Ballif BC, Shaffer LG. *Hum Mutat.* 2012;33:728-40.
2. Silencing of the Drosophila ortholog of SOX5 leads to abnormal neuronal development and behavioral impairment. Li A, Hooli B, Mullin K, Tate RE, Bubnys A, Kirchner R, Chapman B, Hofmann O, Hide W, Tanzi RE. *Hum Mol Genet.* 2017;26:1472-1482
3. Meta-analysis of 2,104 trios provides support for 10 new genes for intellectual disability. Lelieveld SH, Reijnders MR, Pfundt R, Yntema HG, Kamsteeg EJ, de Vries P, de Vries BB, Willemsen MH, Kleefstra T, Löhner K, Vreeburg M, Stevens SJ, van der Burgt I, Bongers EM, Stegmann AP, Rump P, Rinne T, Nelen MR, Veltman JA, Vissers LE, Brunner HG, Gilissen C. *Nat Neurosci.* 2016;19:1194-6.

Laatst bijgewerkt: 4 mei 2017

Auteur: JH Schieving