



MRD51 syndroom

Wat is het MRD51 syndroom?

Het MRD51 syndroom is een syndroom waarbij kinderen of volwassenen een ontwikkelingsachterstand hebben al dan niet in combinatie met gedragsproblemen en/of epilepsie.

Hoe wordt het MRD51 syndroom ook wel genoemd?

De letters MR in MR51 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 51 geeft aan dat dit het 51e MRD syndroom is, die beschreven is.

Inmiddels zijn er zeer veel MRD syndromen ontdekt. Tegenwoordig krijgen niet alle nieuw ontdekte syndromen meer een nieuw nummer. Syndromen krijgen vaak weer een naam, bijvoorbeeld de naam van de dokter die het syndroom ontdekt heeft of de naam van een patiënt die dit syndroom heeft. Patiënten en dokters blijken dit toch fijner te vinden dan een hele lange lijst met MRD-syndromen. MRD51-syndroom heeft anno 2020 nog geen andere naam gekregen.

KMT5B-syndroom

Er zijn ook mensen die het syndroom noemen naar de plaats in het erfelijk materiaal waar een fout gevonden wordt. Kinderen met het MRD51-syndroom hebben een fout in het KMT5B-gen, vandaar dat het ook wel KMT5B-syndroom wordt genoemd.

Hoe vaak komt het MRD51 syndroom voor?

Het MRD51 syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak MRD51 syndroom voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het MRD51 syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. De aandoening is ook pas sinds 2017 bekend als aandoening.

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 en volwassenen.

Bij wie komt het MRD51 syndroom voor?

Het MRD51 syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het MRD 51 syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het MRD51 syndroom krijgen.

Waar wordt het MRD51 syndroom door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Het MRD51 syndroom wordt veroorzaakt door een fout op een stukje erfelijk materiaal (DNA) van het 11e-chromosoom. De plaats van dit fout wordt het KMT5B-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het MRD51 syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant fout. Dit houdt in dat een fout op een van de twee chromosomen 11 die een kind heeft in het KMT5B-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een



autosomaal recessief fout waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 11 een fout bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een groot deel van de kinderen met het MRD51-syndroom is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders. Dit wordt ook wel de novo genoemd, wat nieuw bij het kind ontstaan betekent.

Geërfd van een ouder

Een ander deel van de kinderen heeft de fout in het KMT5B-gen geërfd van een ouder die zelf ook een fout in het KMT5B-gen heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit heet lysine-specifiek methyltransferase 5B eiwit, ook wel afgekort als KMT5B-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het maken van een speciaal eiwit wat chromatine wordt genoemd. Rondom dit chromatine wordt het DNA opgerold, zodat het niet te veel ruimte in beslag neemt. Je zou het kunnen vergelijken met een haspel waar de snoer (het DNA) op en afgerold kan worden.

Wanneer het DNA moet worden afgelezen, dan moet het chromatine afrollen. Wanneer het aflezen van het DNA niet meer nodig is, moet het DNA weer om het chromatine oprollen. Bij kinderen met deze aandoening wordt het chromatine niet goed aangelegd, waardoor het op- en afrollen van het DNA niet goed verloopt. Hierdoor wordt het DNA niet op de juiste momenten afgelezen en is er niet op de juiste momenten informatie beschikbaar voor de aanleg van de hersenen. Hierdoor worden de hersenen minder goed aangelegd en kunnen ze minder goed hun werk doen. Dit zorgt voor het ontstaan van de symptomen horend bij dit syndroom.

Wat zijn de symptomen van het MRD51-syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen of volwassenen met het MRD51-syndroom hebben.

Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Kinderen die het hele stuk informatie van het KMT5B-gen missen hebben vaak meer klachten dan kinderen die een fout in het KMT5B-gen hebben.

Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het MRD51 syndroom zijn vaak slap in hun spieren. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastiger om hun hoofdje op te tillen. Het duurt vaak langer voordat kinderen dit kunnen. Hierdoor kost het leren zitten, kruipen en staan ook meer tijd. Ook hebben kinderen door de lage spierspanning vaak platvoeten.

Problemen met drinken

Baby's met het MRD51-syndroom hebben vaak problemen met drinken. Ze pakken de borst of de speen van de fles maar moeilijk. Vaak laten kinderen na korte tijd drinken de borst of de speen al weer los. Het kost vaak veel tijd om kinderen met deze aandoening voeding te geven.



Met het ouder worden gaat het eten en drinken steeds beter en hebben de meeste kinderen hier geen problemen meer mee.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het MRD51-syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren uiteindelijk om zelfstandig te kunnen lopen zonder steun. Het lopen gaat vaak houterig, kinderen vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Ook hebben kinderen vaak de neiging om op hun tenen te lopen.

Kinderen met deze aandoening hebben vaak ook moeite met het leren van tekenen, plakken, knippen en schrijven. Zij zijn vaak wat onhandig hierin. Deze onhandigheid wordt ook wel dyspraxie genoemd.

Problemen met praten

Voor kinderen met het MRD51-syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. De meeste kinderen zijn in staat om te leren in korte zinnen te praten. Kinderen vinden het vaak moeilijk om te vertellen wat ze hebben mee gemaakt of hoe ze zich voelen. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Problemen met leren

Kinderen met het MRD51-syndroom hebben vaak problemen met leren. De problemen met leren kunnen variëren van licht tot matig ernstig. Bij een deel van de kinderen is het IQ lager dan 70, de grens waaronder wordt gesproken van een verstandelijke beperking.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met MRD51 krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met verstijven (tonische aanvallen), aanvallen met schokken (clonische aanvallen), of aanvallen met staren. Ook komen koortsstuipen vaker voor bij kinderen met het MRD51-syndroom.

Kinderen met epilepsie hebben ook vaker problemen met leren.

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. Slaapproblemen kunnen zorgen voor vermoeidheid overdag.

Angst

Kinderen met het MRD51-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.

Driftbuien

Driftbuien komen vaker voor bij kinderen met het MRD51 syndroom. Kinderen kunnen heel boos worden wanneer iets niet mag en kunnen veel moeite hebben om weer uit deze boosheid te komen. Vaak hebben ze hier de hulp van een volwassene voor nodig om uiteindelijk weer rustig te worden.



AD(H)D

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.

Obsessieve-compulsieve stoornis

Een deel van de kinderen heeft last van dwanggedachtes en dwanghandelingen. Dit zijn dwingende vervelende gedachtes die een kind angstig kunnen maken. Dwanghandelingen moeten uitgevoerd worden om angst te voorkomen. Zo kunnen kinderen bijvoorbeeld alles twee keer achter elkaar moeten aanraken of altijd eerst met rechterbeen van de trap af moeten gaan en niet met links. Ook kunnen kinderen al het speelgoed op een rij zetten of het speelgoed sorteren op kleur.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met een MRD51-syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Kinderen zijn vaak 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. Onverwachte gebeurtenissen zijn vaak moeilijk voor kinderen. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. In hun boosheid of verdriet kunnen kinderen zich zelf verwonden.

Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken. Ander speelgoed vinden zij niet interessant.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen 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 dit syndroom hebben weinig opvallende uiterlijke kenmerken.

Grote lengte

Kinderen met dit syndroom zijn vaker wat langer dan leeftijdsgenoten. Er zijn ook kinderen die juist kleiner zijn dan gebruikelijk.

Groter hoofd

Een deel van de kinderen heeft een grotere hoofdomtrek dan gebruikelijk. Een te groot hoofd wordt ook wel macrocefalie genoemd.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen is slechtziend en heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Zowel verziendheid als bijziendheid komt voor. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het MRD51-syndroom. Door het scheelzien kunnen kinderen een lui oog ontwikkelen.



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 bloedsluiterjes.

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 van de darmen

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.

Niet ingedaalde zaadbal

Bij een klein deel van de jongentjes zitten de balletjes niet in het balzakje. Dit wordt cryptorchisme genoemd. Een zaadbal kan kleiner zijn dan de andere.

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 MRD51-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. Ook komt een toegenomen kromming in de nek vaker voor, dit wordt een kyfose genoemd. Hierdoor lopen kinderen een beetje voorovergebogen.

Gevoeligheid voor infecties

Kinderen met het MRD51-syndroom kunnen gevoeliger zijn voor het krijgen van infecties. Meestal wordt hier geen oorzaak voor gevonden. Bij een klein deel van de kinderen kwam een immuunstoornis voor, een common variabel immuno deficiency (CVID).

Hoe wordt de diagnose MRD51-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 MRD51-syndroom te stellen.



Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met MRD51-syndroom geen bijzonderheden gevonden. Bij een klein deel van de kinderen worden problemen met de afweer gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een fout op het 11e-chromosoom in het KMT5B-gen

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose MRD51 syndroom worden gesteld omdat een stuk van chromosoom 11 mist waarop het KMT5B-gen ligt.

Tegenwoordig zal de diagnose vaak gesteld worden door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) 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. Vaak worden bij kinderen met dit syndroom geen afwijkingen gezien op de MRI-scan van de hersenen. Soms is te zien dat de hersenholtes groter zijn dan gebruikelijk.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het MRD51 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 MRD51-syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Oogarts

De oogarts kan beoordelen of er problemen zijn met zien.

Hoe wordt het MRD51-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het MRD51-syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om het kind en ouders zo goed mogelijk mee te leren omgaan met de gevolgen die dit syndroom heeft en de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk te stimuleren.

Bril

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Zowel een bril met plus-glazen als een bril met min-glazen is mogelijk. 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.



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. Jonge kinderen kunnen baat hebben bij een special-need speen die drinken gemakkelijker maakt. 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 kinderen (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 MRD51 syndroom hebben problemen met leren. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen, al dan niet met extra begeleiding. De meeste kinderen gaan naar speciaal onderwijs van cluster 2,3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan adviezen geven hoe kinderen kunnen leren om beter contact te maken met anderen, omgaan met boosheid en frustratie of angst en hoe zij beter tegen veranderingen kunnen.

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 of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

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. 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.

Verskillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®).

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

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.

Kinderuroloog

De kinderuroloog kan door middel van een operatie zorgen dat de zaadballen weer in de balzak komen te liggen.

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).

Financiële kant van zorg voor een kind met een beperking

De zorg voor een kind met een beperking brengt vaak extra kosten met zich mee. Er bestaan verschillende wetten die zorg voor kinderen met een beperking vergoeden. Daarnaast bestaan regelingen waar ouders een beroep op kunnen doen, om een tegemoetkoming te krijgen voor deze extra kosten. Meer informatie hierover vindt u in de folder financiën kind met een beperking.

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 waarschijnlijk verwacht was. Ook vinden veel ouders het vaak lastig hoe zij hun tijd en aandacht moeten verdelen tussen het kind met de beperking en andere kinderen in het gezin. In de folder aandacht en tijd voor brussen vindt u tips die u hierbij kunnen helpen.

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 MRD51-syndroom.

Wat is de prognose van het MRD51-syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het MRD51-syndroom, gaan in hun eigen tempo vooruit in hun ontwikkeling. Een deel van de volwassenen kan zelfstandig functioneren. Een ander deel van de volwassenen heeft in meer of mindere mate de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren in het dagelijks leven.

Transitie van zorg

Tussen de leeftijd van 16 en 18 jaar wordt de zorg vaak overgedragen van kinderspecialisten naar specialisten die de zorg aan volwassenen geven. Het is belangrijk om tijdig hierover na te denken. Is er behoefte de zorg over te dragen naar specialisten voor volwassenen of kan de huisarts de zorg leveren die nodig is. En als er behoefte is aan overdragen van de zorg naar



specialisten voor volwassenen, naar welke dokter(s) wordt de zorg dan overgedragen? In welk ziekenhuis kan de zorg het beste geleverd worden. Het proces van overdragen van de zorg wordt transitie genoemd. Het is belangrijk hier tijdig over na te denken en een plan voor te maken samen met de dokters die betrokken zijn bij de zorg op de kinderleeftijd. Ook verandert er veel in de zorg wanneer een jongere de leeftijd van 18 jaar bereikt. Voor meer informatie over deze veranderingen verwijzing wij u naar het artikel veranderingen in de zorg 18+

Volwassenen

Er is nog maar weinig bekend over volwassenen met het MRD51 syndroom. Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van het MR51 syndroom voor de toekomst betekent.

Levensverwachting

Waarschijnlijk is de levensverwachting van kinderen met het MRD51 syndroom niet veel anders dan van kinderen zonder dit syndroom. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zou van invloed kunnen zijn op de levensverwachting.

Kinderen krijgen

Volwassenen met het MRD51-syndroom kunnen kinderen krijgen. Het is niet bekend of het hebben van dit syndroom van invloed is op de vruchtbaarheid. Deze kinderen hebben zelf 50% kans om zelf ook het MRD51-syndroom te krijgen. Of deze kinderen evenveel, meer of minder klachten zullen hebben als de ouder valt van te voren niet te voorspellen. Indien de volwassene geen kinderen wil of kan krijgen, moet wellicht nagedacht moeten worden over anticonceptie, waarover u in deze folder meer informatie vindt.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het MR51-syndroom te krijgen?

Het MRD51-syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 11e chromosoom. Vaak is deze fout 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 MRD51 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. Dit wordt ouderlijk mocaïsisme genoemd. De kans hierop is heel klein, ongeveer 1-2%.

Wanneer een van de ouders zelf het MRD51-syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen. Broertjes en zusjes kunnen dezelfde klachten krijgen, maar ook andere klachten. Zij kunnen evenveel, meer of minder klachten hebben. Dat valt van te voren niet goed te voorspellen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Het is mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16e zwangerschapsweek. Zo kan gekeken worden of dit kindje ook het MRD51-syndroom heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Meer informatie over prenatale diagnostiek kunt u vinden op de website: www.npdn.nl.



Wilt u ook uw verhaal kwijt, dat kan: verhalen kunnen gemaild worden via info@kinderneurologie.eu en zullen daarna zo spoedig mogelijk op de site worden geplaatst. Voor meer informatie zie hier.

Heeft u foto's die bepaalde kenmerken van deze aandoening duidelijk maken en die hier op de website mogen worden geplaatst, dan vernemen wij dit graag.

Referenties

1. Targeted sequencing identifies 91 neurodevelopmental-disorder risk genes with autism and developmental-disability biases. Stessman HA, Xiong B, Coe BP, Wang T, Hoekzema K, Fenckova M, Kvarnung M, Gerds J, Trinh S, Cosemans N, Vives L, Lin J, Turner TN, Santen G, Ruivenkamp C, Kriek M, van Haeringen A, Aten E, Friend K, Liebelt J, Barnett C, Haan E, Shaw M, Gecz J, Anderlid BM, Nordgren A, Lindstrand A, Schwartz C, Kooy RF, Vandeweyer G, Helsmoortel C, Romano C, Alberti A, Vinci M, Avola E, Giusto S, Courchesne E, Pramparo T, Pierce K, Nalabolu S, Amaral DG, Scheffer IE, Delatycki MB, Lockhart PJ, Hormozdiari F, Harich B, Castells-Nobau A, Xia K, Peeters H, Nordenskjöld M, Schenck A, Bernier RA, Eichler EE. *Nat Genet.* 2017;49:515-526.
2. Histone Lysine Methylases and Demethylases in the Landscape of Human Developmental Disorders. Faundes V, Newman WG, Bernardini L, Canham N, Clayton-Smith J, Dallapiccola B, Davies SJ, Demos MK, Goldman A, Gill H, Horton R, Kerr B, Kumar D, Lehman A, McKee S, Morton J, Parker MJ, Rankin J, Robertson L, Temple IK; Clinical Assessment of the Utility of Sequencing and Evaluation as a Service (CAUSES) Study; Deciphering Developmental Disorders (DDD) Study, Banka S. *Am J Hum Genet.* 2018 ;102:175-187.
3. Novel pathogenic variants and multiple molecular diagnoses in neurodevelopmental disorders. Trinh J, Kandaswamy KK, Werber M, Weiss MER, Oprea G, Kishore S, Lohmann K, Rolfs A. *J Neurodev Disord.* 2019;11:11

Laatst bijgewerkt: 20 maart 2020

Auteur: JH Schieving