



Het Desanto-Shinawi syndroom

Wat is het Desanto-Shinawi syndroom?

Het Desanto-Shinawi syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben vaak in combinatie met oog- en darmafwijkingen.

Hoe wordt het Desanto-Shinawi syndroom ook wel genoemd?

Het Desanto-Shinawi syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters DESSH.

10p12-p11 microdeletie syndroom

Het Desanto-Shinawi syndroom wordt ook wel het 10p12-p11 microdeletie syndroom genoemd. Dit komt omdat het Desanto-Shinawi syndroom ook kan ontstaan wanneer een klein stukje van het erfelijk materiaal van chromosoom 10 mist. Het missen van dat kleine stukje van chromosoom 10 wordt 10p12-p11 microdeletie genoemd.

Kinderen met het 10p12-p11 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het WAC-gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

Hoe vaak komt het Desanto-Shinawi syndroom voor?

Het Desanto-Shinawi syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Desanto-Shinawi syndroom voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Desanto-Shinawi syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. Pas onlangs is het foutje in het erfelijk materiaal wat verantwoordelijk is voor dit syndroom ontdekt. Dit maakt het gemakkelijker om deze diagnose te stellen. Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom

Bij wie komt het Desanto-Shinawi syndroom voor?

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

Waar wordt het Desanto-Shinawi syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Desanto-Shinawi syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 10e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het WAC-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het Desanto-Shinawi syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 10 die een kind heeft in het WAC-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 een groot deel van de kinderen met een Desanto-Shinawi syndroom is het foutje 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

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het WAC-gen geërfd van een ouder. Meestal heeft deze ouder niet zelf het Desanto-Shinawi syndroom, maar zit het foutje in het erfelijk materiaal alleen in de eicel of de zaadcel.

Afwijkend eiwit

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, WW Domain Containing Adaptor With Coiled-Coil (WAC) eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het aflezen van het erfelijk materiaal wat nodig is voor aanleg en goed functioneren van de hersenen.

Wat zijn de symptomen van het Desanto-Shinawi syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Desanto-Shinawi 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.

Nieuw syndroom

Omdat dit een nieuw syndroom is, kunnen er ook symptomen horen bij dit syndroom die hieronder nog niet beschreven staan.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het Desanto-Shinawi 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. Een deel van de kinderen heeft sondevoeding nodig om voldoende voeding binnen te krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. 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 kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Voor een deel van de kinderen met dit



syndroom is het niet haalbaar om te leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Problemen met leren

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk leren of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar 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.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer in zich zelf gekeerd en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Kinderen vinden het lastig wanneer hier vanaf geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen plaats vinden. 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, terwijl ze weinig interesse hebben in ander speelgoed.

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.

Angst

Een deel van de kinderen met dit syndroom is angstiger dan leeftijdsgenoten. Kinderen zijn bijvoorbeeld bang om alleen te zijn vooral in het donker of kunnen het heel moeilijk vinden om zonder hun moeder te zijn.

Gemakkelijk boos worden

Kinderen met dit syndroom kunnen gemakkelijk boos worden. Vaak is er wel een aanleiding voor het ontstaan van deze boosheid, bijvoorbeeld omdat iets niet lukt of omdat kinderen iets niet mogen, maar lang niet altijd is dit duidelijk. Kinderen vinden het moeilijk om zelf uit deze boosheidsaanval te komen. Vaak hebben ze daarbij de hulp van anderen nodig.

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.



Epilepsie

Een deel van de kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen.

Dit hangt sterk samen met de leeftijd waarop het kind last krijgt van epilepsie.

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 Desanto-Shinawi syndroom hebben vaak een kort hoofd wanneer het hoofd van de zijkant wordt bekeken. Dit wordt ook wel brachycefalie genoemd. Het gezicht heeft vaak een wat vierkante vorm. Het voorhoofd is vaak breed en steekt wat naar voren toe, terwijl het midden van het gezicht juist wat meer terug getrokken is. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar en lopen in de richting van de oren wat naar beneden toe. De ogen liggen vaak diep in het gezicht. De wenkbrauwen zijn vaak vol en groeien vaak door boven de neus, soms groeien de wenkbrauwen in elkaar over. De neusbrug is vaak plat, terwijl de neuspunt bol is. De wangen zijn vaak bol. De mond is vaak breed, net als de onderkaak. De bovenlip is vaak dun en heeft een strakke vorm, de m-vorm die bij veel kinderen in de bovenlip aanwezig is, is bij deze kinderen vaak afwezig. De mondhoecken hangen vaak een beetje naar beneden. De oren zijn vaak naar achteren weg gedraaid. In het oor zitten meestal weinig windingen. Het gezicht van kinderen met dit syndroom is meestal niet fijntjes gebouwd, maar eerder wat groffer gebouwd. De nek is vaak kort.

Groei

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom zijn meestal wat kleiner dan hun leeftijdsgenoten, al zijn er ook kinderen die juist langer zijn dan hun leeftijdsgenoten. Door de voedingsproblemen op jonge leeftijd kan het gewicht op jonge leeftijd wat lager zijn. De hoofd grootte is gewoon normaal.

Toegenomen beharing

Een deel van de kinderen heeft meer lichaamsbeharing dan gebruikelijk. Dit wordt hirsutisme genoemd.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom is bijziend en heeft een bril nodig om veraf goed te kunnen zien. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom. Astigmatisme, een ovaalgevormde lens in plaats van een ronde lens komt ook vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Problemen met horen

Een deel van de kinderen met dit syndroom is slechthorend.

Open mond

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



Schisis

Een 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.

Reflux

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsluierjes.

Kwijlen

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom hebben gemakkelijker last van kwijlen. Dit komt door slaphouding van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Verstopping

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

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Veel kinderen vinden het lastig om in de avond in slaap te vallen. Kinderen kunnen licht slapen en gemakkelijk wakker worden door geluiden in de omgeving. Sommige kinderen worden heel vroeg wakker.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen voor. Sommige kinderen hebben ook last van terugkerende blaasontstekingen.

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook komen afwijkingen aan de hartkleppen zoals een vernauwing van de longslagaderklep (pulmonaalstenose). Soms is de grote lichaamsslager (aorta) anders aangelegd dan gebruikelijk. De meeste kinderen hebben zelf 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.

Liesbreuk of navelbreuk

Een deel van de kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom heeft een liesbreuk of een navelbreuk.



Niet ingedaald balletjes

Bij een deel van de jongentjes zitten de balletjes niet in het balzakje.

Hoe wordt de diagnose Desanto-Shinawi 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 Desanto-Shinawi syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Desanto-Shinawi 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 10e-chromosoom in het WAC-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Desanto-Shinawi syndroom worden gesteld. 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 helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het Desanto-Shinawi syndroom. Een afwijking die vaker op MRI scans wordt gezien zijn bij kinderen met dit syndroom is een dunne hersenbalk (dun corpus callosum). Ook kunnen de hersenholtes wat groter zijn dan gebruikelijk. Vaak zijn de kleine hersenen kleiner van volume.

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 Desanto-Shinawi syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

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

KNO-arts

Kinderen met het Desanto-Shinawi syndroom worden vaak gezien door de KNO-arts omdat zij pas laat gaan praten. Bij de meeste kinderen met dit syndroom vindt de KNO-arts geen bijzonderheden, soms ontdekt de KNO-arts dat er sprake is van slechthorendheid.



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 Desanto-Shinawi syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Hoe wordt het Desanto-Shinawi syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Desanto-Shinawi syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

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. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

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 Desanto-Shinawi syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Veel kinderen zijn moeilijk of zeer moeilijk lerend. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen met behulp van een aangepast leerprogramma en extra ondersteuning. Dit is volgens het plan van de minister dat alle kinderen naar het reguliere onderwijs toe moeten. Een ander deel van de kinderen gaat uiteindelijk toch naar het 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 ouders tips en adviezen geven hoe omgaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of het maken van contacten met andere kinderen.



Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Oogarts

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

KNO-arts

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen. Wanneer kinderen slechthorend zijn kan een hoortoestel behulpzaam zijn.

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 epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. 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.

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.

Sondevoeding

Een deel van de kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

Reflux

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de



slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine en omeprazol, soms esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

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 Desanto-Shinawi syndroom.

Wat is de prognose van het Desanto-Shinawi syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Desanto-Shinawi syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen kunnen dan de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren.

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 Desanto-Shinawi syndroom voor de toekomst betekent.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Desanto-Shinawi syndroom hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door het Desanto-Shinawi syndroom. Voor de meeste kinderen zal de levensverwachting niet anders zijn dan van



kinderen zonder dit syndroom. De levensverwachting kan worden verkort als gevolg van een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

Kinderen

Kinderen van een volwassene met het Desanto-Shinawi syndroom zelf 50% kans om zelf ook het Desanto-Shinawi syndroom te krijgen. Vanwege hun verstandelijke beperking zal een groot deel van de volwassenen met dit syndroom niet zelf kinderen gaan krijgen.

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

Het Desanto-Shinawi syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 10e-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 Desanto-Shinawi 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.

Wanneer een van de ouders zelf het Desanto-Shinawi 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 Desanto-Shinawi 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 Desanto-Shinawi syndroom heeft.

Links en verwijzingen

www.erfelijkheid.nl

(site met informatie over erfelijke aandoeningen)

Referenties

1. WAC loss-of-function mutations cause a recognisable syndrome characterised by dysmorphic features, developmental delay and hypotonia and recapitulate 10p11.23 microdeletion syndrome. DeSanto C, D'Aco K, Araujo GC, Shannon N; DDD Study, Vernon H, Rahrig A, Monaghan KG, Niu Z, Vitazka P, Dodd J, Tang S, Manwaring L, Martir-Negron A, Schnur RE, Juusola J, Schroeder A, Pan V, Helbig KL, Friedman B, Shinawi M. *J Med Genet.* 2015;52:754-61
2. Deletion at chromosome 10p11.23-p12.1 defines characteristic phenotypes with marked midface retrusion. Okamoto N, Hayashi S, Masui A, Kosaki R, Oguri I, Hasegawa T, Imoto I, Makita Y, Hata A, Moriyama K, Inazawa J. *J Hum Genet.* 2012;57:191-6
3. Genomic and clinical characteristics of six patients with partially overlapping interstitial deletions at 10p12p11. Wentzel C, Rajcan-Separovic E, Ruivenkamp CA, Chantot-Bastaraud S, Metay C, Andrieux J, Annerén G, Gijssbers AC, Druart L, Hyon C, Portnoi MF, Stattin EL, Vincent-Delorme C, Kant SG, Steinraths M, Marlin S, Giurgea I, Thuresson AC. *Eur J Hum Genet.* 2011;19:959-64

Laatst bijgewerkt: 15 februari 2016



Auteur: JH Schieving