



## Het Helsmoortel-van der Aa syndroom

### **Wat is het Helsmoortel-van der Aa syndroom?**

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben vaak in combinatie met autistiforme kenmerken een kleine lengte.

### **Hoe wordt het Helsmoortel-van der Aa syndroom ook wel genoemd?**

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters HVDAS.

### **Hoe vaak komt het Helsmoortel-van der Aa syndroom voor?**

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Helsmoortel-van der Aa syndroom voorkomt. Geschat wordt dat het bij één op de 1000-2000 kinderen met een ontwikkelingsachterstand en/of autisme voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom voor?**

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

### **Waar wordt het Helsmoortel-van der Aa syndroom door veroorzaakt?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 20e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het ADNP-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominant*

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 20 die een kind heeft in het ADNP-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 Helsmoortel-van der Aa 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 ander deel van de kinderen heeft het foutje in het ADNP-gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het ADNP-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*

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, activity-dependent neuroprotector homeobox gene (ADNP) eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het aflezen van allerlei stukjes erfelijk materiaal die belangrijk zijn bij de aanleg van de hersenen. Wanneer er een foutje zit in dit eiwit, dan worden allerlei andere stukjes erfelijk materiaal niet goed afgelezen waardoor de problemen die horen bij dit syndroom ontstaan. Hoe minder werkend eiwit, hoe meer problemen kinderen zullen hebben als gevolg van het hebben van dit syndroom.

## **Wat zijn de symptomen van het Helsmoortel-van der Aa syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa 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. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

### *Open mond*

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

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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.

### *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.



## *Problemen met praten*

Voor kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa 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. Water is voor kinderen met dit syndroom vaak heel interessant net als flikkerende en bewegende voorwerpen.

## *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.

## *Dwanggedachtes en handelingen*

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft dwanggedachtes. Ze moeten bijvoorbeeld telkens alle voorwerpen tellen. Kinderen denken dat er iets naars zal gebeuren wanneer zij dat niet doen. Ook dwanghandelingen komen voor, kinderen denken dat dat ze telkens eerst de rechter en dan de linkerkant van deur moeten aanraken voordat ze door een deur mogen.



## *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 Helsmoortel-van der Aa 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.

## *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.

## *Hoge pijngrens*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom hebben vaak een hoge pijngrens. Ze hoeven vaak niet te huilen wanneer ze zich toch duidelijk pijn hebben gedaan.

## *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 Helsmoortel-van der Aa syndroom hebben vaak een lang voorhoofd. De haargrens ligt vaak hoog. Vaak staan de ogen wat verder uit elkaar en lopen de ogen in de richting van de oren wat schuin naar beneden toe. De oogleden kunnen een beetje hangen, waardoor kinderen een vermoeide indruk kunnen maken terwijl ze dat niet zijn. Soms zijn de oogleden niet mooi rond aan de onderkant, maar zit er een hobbeltje in. De neus is vaak kort, de neusbrug (het deel van de neus tussen de ogen) is vaak breed. Het stukje huid tussen neus en lip is vaak glad, de groef die hierbij veel kinderen zit ontbreekt. De bovenlip is vaak dun. De huid is vaak dun waardoor de bloedvaten die onder de huid lopen goed zichtbaar zijn. De handen en de voeten zijn vaak smal. De pink staat vaak een beetje krom. Tussen de eerste en de tweede teen van de voet is vaak extra ruimte (alsof er ruimte is voor een teenslipper, dit wordt ook wel sandal gap genoemd).

## *Groei*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom groeien meestal maar matig, ze zijn kleiner en lichter dan hun leeftijdsgenoten.

## *Hoofdgrootte*

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft een kleinere hoofdgrootte dan gemiddeld is voor de leeftijd. Dit wordt microcefalie genoemd. Een ander deel van de kinderen heeft juist een groter hoofd dan gebruikelijk, dit wordt macrocefalie genoemd.



## *Hypermobiel*

Kinderen met dit syndroom zijn vaak hypermobiel. Hun gewrichten kunnen gemakkelijk worden overstrekt. Veel kinderen hebben platvoetjes.

## *Vetopslag rondom de buik*

Tijdens de puberteit krijgt een groot deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom last van extra vet wat rondom de buik en de rug gaat zitten. De armen en benen blijven meestal normaal dun.

## *Problemen met zien*

Een deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom is verziend en heeft een bril nodig om dichtbij goed te kunnen zien. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom.

Een deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom is slechtziend, zij zien wazig. Dit komt meestal niet door een probleem van de ogen zelf, maar door het niet goed functioneren van de hersenen. De hersenen verwerken de prikkel die de ogen doorgeven niet of niet goed, waardoor kinderen slecht kunnen zien. Kinderen zijn daardoor slechtziend, terwijl er met hun ogen niets aan de hand is. Dit wordt daarom een cerebrale visusstoornis genoemd, het probleem zit in de hersenen (cerebrum), het wordt ook wel afgekort als CVI ( naar de Engelse termen cerebral visual impairment, impairment is beperking).

## *Vatbaarder voor infecties*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 klein deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 voor. 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.

## *Aangeboren nierafwijking*

Een deel van de kinderen heeft een aangeboren afwijking van de nieren. Hierdoor kunnen kinderen gevoeliger zijn voor het krijgen van blaasontsteking.

## *Geslachtsorgaan*

Jongens hebben vaak een kleine plasser. Soms eindigt de plasbuis niet op de top van de plasser. De balletjes kunnen niet zijn ingedaald.

## *Reflux*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom hebben gemakkelijker last van kwijlen. Dit komt door slaphed 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 het Helsmoortel-van der Aa syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Liesbreuk of navelbreuk*

Een deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom heeft een liesbreuk of een navelbreuk.

## **Hoe wordt de diagnose Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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 20e-chromosoom in het ADNP-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom. Afwijkingen die op MRI scans gezien zijn bij kinderen met dit syndroom zijn kleine aspecifieke witte vlekken en een lichte vergroting van de hersenkamers.

### *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 Helsmoortel-van der Aa syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *Oogarts*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

## *KNO-arts*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa 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.

## *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 Helsmoortel-van der Aa syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

## *Kindercardioloog*

Een deel van de kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom heeft een aangeboren hartafwijking, waarvoor ze meestal een keer door de kindercardioloog worden gezien indien er aanwijzingen zijn dat er sprake zou kunnen zijn van zo'n aangeboren hartafwijking (ruisje op het hart, blauwe verkleuring tijdens drinken of inspanning). Vaak zal deze naast lichamelijk onderzoek een ECHO van het hart maken om zo te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking

## *ECHO buik*

Vaak wordt een keer een ECHO van de buik gemaakt om te kijken of er aanlegstoornissen van de nieren zichtbaar zijn die een behandeling nodig hebben.

## **Hoe wordt het Helsmoortel-van der Aa syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Helsmoortel-van der Aa syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

### *Voorkomen overgewicht*

Kinderen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom krijgen tijdens de tienerleeftijd gemakkelijk last van overgewicht. Het is daarom belangrijk om al vanaf jonge leeftijd kinderen te leren niet te veel te snoepen. En daarnaast te zorgen dat kinderen voldoende lichaamsbeweging krijgen.

### *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.

## *Diëtiste*

Wanneer jonge kinderen onvoldoende groeien, kan een diëtiste kijken hoe met energieverrijkte voeding toch voor een voldoende groei kan worden gezorgd. Op oudere leeftijd kan de diëtiste bekijken hoeveel calorieën een kind nodig heeft om zo te helpen te voorkomen dat kinderen last krijgen van overgewicht.

## *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 Helsmoortel-van der Aa 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 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 ADHD, dwanggedachtes, dwanghandelingen 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 plus 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.

## *VISIO*

VISIO is een instelling die kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn begeleidt. Zij kunnen vaak tips hebben hoe kinderen die slecht kunnen zien het best kunnen spelen of benaderd kunnen worden.





## *KNO-arts*

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen. Ook kan de KNO-arts de amandelen verwijderen bij kinderen die 's nachts problemen hebben met ademen.

## *Kindercardioloog*

Kinderen met een lichte hartklepafwijking of een gaatje tussen de beide harthelften worden vaak ondersteund met medicijnen om de functie van het hart zo veel mogelijk te ondersteunen.

Bij een ernstige hartafwijking kan een operatie nodig zijn om de hartafwijking te corrigeren. De kindercardioloog en de thoraxchirurg bepalen wanneer een kind in aanmerking komt voor een hartoperatie en op welk leeftijd deze operatie het beste kan worden uitgevoerd.

## *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.

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.

## *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 Helsmoortel-van der Aa syndroom.

## **Wat is de prognose van het Helsmoortel-van der Aa syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom voor de toekomst betekent.

### *Levensverwachting*

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Helsmoortel-van der Aa syndroom hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door het Helsmoortel-van der Aa 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 aangeboren hartafwijking of als gevolg van moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

## *Kinderen*

Kinderen van een volwassene met het Helsmoortel-van der Aa syndroom zelf 50% kans om zelf ook het Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom te krijgen?**

Het Helsmoortel-van der Aa syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 20e-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 Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel- van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa 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 Helsmoortel-van der Aa syndroom heeft.

## **Links en verwijzingen**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)

(site met informatie over erfelijke aandoeningen)

## **Referenties**

1. A SWI/SNF-related autism syndrome caused by de novo mutations in ADNP. Helsmoortel C, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Vandeweyer G, Rooms L, van den Ende J, Schuurs-Hoeijmakers JH, Marcelis CL, Willemsen MH, Vissers LE, Yntema HG, Bakshi M, Wilson M, Witherspoon KT, Malmgren H, Nordgren A, Annerén G, Fichera M, Bosco P, Romano C, de Vries BB, Kleefstra T, Kooy RF, Eichler EE, Van der Aa N. *Nat Genet.* 2014;46:380-4
2. The transcriptional regulator ADNP links the BAF (SWI/SNF) complexes with autism. Vandeweyer G, Helsmoortel C, Van Dijck A, Vulto-van Silfhout AT, Coe BP, Bernier R, Gerds J, Rooms L, van den Ende J, Bakshi M, Wilson M, Nordgren A, Hendon LG, Abdulrahman OA, Romano C, de Vries BB, Kleefstra T, Eichler EE, Van der Aa N, Kooy RF. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2014;166:315-26

Laatst bijgewerkt: 14 februari 2016

