



## Het Okur-Chung syndroom

### **Wat is het Okur-Chung syndroom?**

Het Okur-Chung syndroom is een syndroom waardoor kinderen en volwassenen een vertraagd verlopende ontwikkeling hebben als gevolg van een verandering in het erfelijk materiaal.

### **Hoe wordt het Okur-Chung syndroom ook wel genoemd?**

Het Okur-Chung syndroom is genoemd naar twee artsen Okur en Chung die dit syndroom beschreven hebben. Er wordt ook wel gesproken van het Okur-Chung NeuroDevelopmental Syndrome, afgekort met de letters OCNDS. Het woord Neurodevelopmental verwijst naar de ontwikkeling van de hersenen die bij kinderen met dit syndroom anders verloopt dan bij kinderen zonder dit syndroom.

#### *20p13 microdeletie syndroom*

Het Okur-Chung syndroom kan ook ontstaan wanneer er een stukje van chromosoom 20 mist. Dit wordt ook wel het 20p13-microdeletie syndroom genoemd. Kinderen met het 20p13 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het CSBK2A1-gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

### **Hoe vaak komt het Okur-Chung syndroom voor?**

Het Okur-Chung syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Okur-Chung syndroom voorkomt, omdat dit syndroom nog maar sinds korte tijd bekend is. Er zijn in de wereld nog maar een paar kinderen bekend die onlangs deze diagnose hebben gekregen. Waarschijnlijk zijn er meer kinderen met dit syndroom die nog niet deze diagnose gekregen hebben.

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 Okur-Chung syndroom voor?**

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

### **Waar wordt het Okur-Chung syndroom door veroorzaakt?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Okur-Chung syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 20e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 20 wat 20p13 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het CSNK2A1-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominant*

Het Okur-Chung 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 CSNK2A1-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.



## *Bij het kind zelf ontstaan*

Tot nu toe is bij alle kinderen met het Okur-Chung syndroom 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.

## *Geërfd van een ouder*

In theorie kan een kind het foutje in het CSNK2A1-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het Okur-Chung syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder dit syndroom heeft, soms ook nog niet.

## *Afwijkend eiwit*

Het CSNK2A1-gen bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit welke caseïne kinase type 2 subunit al (CSNK2A1-eiwit) wordt genoemd. Dit eiwit is een enzym wat er voor zorgt dat andere eiwitten actief gemaakt wordt door er een fosfaatgroep aan te hangen. Hiermee beïnvloedt dit eiwit heel veel andere eiwitten in het lichaam die betrokken zijn bij de aanleg van de hersenen.

Door de fout in het erfelijk materiaal worden de hersenen anders aangelegd en functioneren ze anders dan bij kinderen zonder dit syndroom.

## **Wat zijn de symptomen van het Okur-Chung syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Okur-Chungsyndroom hebben.

Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Omdat het syndroom ook nog maar kort geleden ontdekt is (in 2016) zullen waarschijnlijk ook nog niet alle symptomen die kunnen horen bij dit syndroom bekend en beschreven zijn.

### *Zwangerschap en bevalling*

Tijdens de zwangerschap kan door middel van een ECHO opvallen dat een deel van de baby's met dit syndroom te klein is voor de zwangerschapsduur. Een deel van de baby's heeft een lager geboortegewicht dan gebruikelijk, een ander deel van de baby's heeft een normaal geboorte gewicht.

### *Lagere spierspanning*

Kinderen met het Okur-Chung 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. Door de lagere spierspanning is het voor jonge kinderen lastig om hun hoofd op te tillen. De meeste kinderen met dit syndroom kunnen dit daardoor vaak op latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Hierdoor zullen andere ontwikkelingsstappen zoals zitten en staan waarbij het ook nodig is het hoofd goed overeind te houden ook pas op latere leeftijd tot ontwikkeling komen.

### *Problemen met drinken*

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



## *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Okur-Chung 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. Leren fietsen is voor kinderen met dit syndroom lastiger dan voor 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.

## *Balansproblemen*

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft problemen met het bewaren van het evenwicht. Kinderen vallen gemakkelijk. Om dit te voorkomen zetten kinderen tijdens het lopen de voeten verder uit elkaar dan gebruikelijk, op deze manier staan kinderen stabiel en vallen ze minder gemakkelijk om.

## *Problemen met praten*

Voor veel kinderen met het Okur-Chung syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Sommige kinderen zijn alleen in staat om korte woorden of klanken te zeggen, andere kinderen zijn in staat om zinnestelsels te maken. Het begrijpen van taal gaat kinderen gemakkelijker af dan het zelf spreken van taal.

## *Problemen met leren*

Kinderen met het Okur-Chung syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt.

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.

## *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.

## *Stereotypieën*

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

## *Overgevoelig voor prikkels*

Kinderen met het Okur-Chung syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken. Door deze overprikkeling kunnen ze druk gedrag gaan vertonen, uit het niets boos of juist heel verdrietig worden.



Kinderen hebben vaak de hulp van anderen nodig om weer uit deze boosheid of dit verdriet te komen.

## *Eten*

Een deel van de kinderen heeft ook op peuter- en kleuterleeftijd problemen met eten. Kinderen hebben vaak moeite met het eten van stukjes of van eten met een groffe structuur. Wanneer kinderen dit moeten eten gaan ze gemakkelijk kokhalzen. Vaak hebben kinderen duidelijk hun voorkeur en vinden ze het heel spannend om een ander type eten wat ze niet kennen te gaan eten.

## *Reflux*

Kinderen met dit 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 bloedslertjes.

## *Kwijlen*

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

## *Verstopping*

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

## *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met het Okur-Chungsyndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

## *Epilepsie*

Een deel van de kinderen met het Okur-Chung syndroom heeft last van epilepsieaanvallen. Epilepsieaanvallen kunnen op verschillende leeftijd voor het eerst ontstaan. Verschillende vormen van epilepsieaanvallen kunnen voorkomen.

## *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Okur-Chung 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. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker.

## *Gevoeligheid voor infecties*

Jonge kinderen zijn vaak gevoelig voor het krijgen van infecties. Oorontstekingen, luchtweginfecties en blaasontstekingen komen regelmatig voor bij kinderen met dit syndroom.

## *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 Okur-Chung syndroom hebben vaak een kleinere hoofdomtrek dan leeftijdsgenoten. De wenkbrauwen lopen vaak in een mooie boogvorm, de wenkbrauwen kunnen elkaar raken midden op het hoofd. De afstand tussen de ogen is vaak groter dan gebruikelijk. Aan de neuszijde kunnen naast de ogen kleine huidplooitjes zichtbaar zijn, ook wel epicanthus genoemd. Bij sommige kinderen hangen de oogleden een beetje. De neuspunt is vaak een beetje opgewipt. De bovenlip is meestal dun en het gehemelte is vaam hoog. De onderkaak is vaak kleiner dan de bovenkaak. De oren kunnen wat lager op het hoofd staan dan gebruikelijk en extra plooitjes hebben. De vingers van de handen zijn vaak kort. De pinken kunnen een kromme vorm hebben.

### *Rug*

Een deel van de kinderen met het Okur-Chung syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Een lichte vorm van scoliose geeft meestal geen klachten. Een ernstige vorm van scoliose kan klachten geven zoals rugpijn of problemen met zitten, staan en lopen.

### *Hypermobiel*

Een deel van de kinderen met dit syndroom is hypermobiel. Zij kunnen hun gewrichtjes gemakkelijk overstrekken.

## **Hoe wordt de diagnose Okur-Chung syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand in combinatie met 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 Okur-Chung syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Okur-Chung syndroom geen bijzonderheden gevonden. Een deel van de kinderen blijkt een tekort te hebben aan de afweerstoffen IgA en IgG.

### *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 CSNK2A1-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Okur-Chungsyndroom worden gesteld, wanneer er een stukje van het 20e-chromosoom ontbreekt, het zogenaamde 20p13 microdeletie syndroom. 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 Okur-Chungsyndroom. Het oppervlak van de hersenen kan minder windingen hebben dan gebruikelijk. Dit wordt een simplified gyral pattern of soms pachygyrie genoemd.

### *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 Okur-Chung syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

### *Foto van de botten*

Wanneer er sprake is van een verkromming van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromming vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

### *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.

## **Hoe wordt het Okur-Chung syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Okur-Chung syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind en de ouders er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

### *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 ontwikkeld dan andere kinderen en dat zij het kind laten weten dat het goed is zoals het kind is.

### *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 Okur-Chungsyndroom 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 ADHD of snel boos worden. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

## *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.

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.

## *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.

## *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 zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

## *Scoliose*

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen.

## *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 Okur-Chung syndroom.

## **Wat is de prognose van het Okur-Chung syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Okur-Chung 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.

### *Weinig bekend*

Omdat dit syndroom nog maar kort bekend is, zijn er nog maar weinig gegevens bekend over volwassenen met dit syndroom.





## *Levensverwachting*

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Okur-Chung syndroom. Dit zal ook samenhangen met de klachten die worden veroorzaakt door het Okur-Chung syndroom. Bijkomende problemen zoals een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zouden kunnen zorgen voor een verkorte levensverwachting. Wanneer deze problemen er niet zijn, dan is de levensverwachting waarschijnlijk niet veel anders dan voor 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 Okur-Chung syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Okur-Chungsyndroom te krijgen.

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

Het Okur-Chung syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 20<sup>e</sup> chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Okur-Chungsyndroom 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 Okur-Chung 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 Okur-Chung 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 Okur-Chung 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.

## **Links**

1. De novo mutations in CSNK2A1 are associated with neurodevelopmental abnormalities and dysmorphic features. Okur V, Cho MT, Retterer K, Schneider M, Sattler D, Chung WK et al. Hum Genet 2016; 135: 699-705.

Laatst bijgewerkt: 27 oktober 2016

Auteur: JH Schieving