



Het syndroom van Smith Magenis

Wat is het syndroom Smith Magenis?

Smith Magenis syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met gedragsproblemen, een omgedraaid dag- en nachtritme en een typisch uiterlijk.

Hoe wordt het syndroom van Smith Magenis ook wel genoemd?

Smith en Magenis zijn twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters SMS.

Hoe vaak komt het syndroom van Smith Magenis voor?

Het syndroom van Smith Magenis is een zeldzame ziekte, het komt jaarlijks ongeveer bij één op de 15.000-25.000 pasgeboren kinderen voor. Waarschijnlijk is dit nog een onderschatting en is een deel van de kinderen met dit syndroom de diagnose niet gesteld.

Bij wie komt het syndroom van Smith Magenis voor?

Het syndroom van Smith Magenis is al voor de geboorte aanwezig. Vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd gesteld, wanneer de voor dit syndroom kenmerkende gedragsproblemen duidelijk worden.

Het syndroom van Smith Magenis komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Waar wordt het syndroom van Smith Magenis door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Het syndroom van Smith Magenis wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Op het zogenaamde 17^e chromosoom blijkt een klein stukje van het erfelijk materiaal te missen. De plaats waar dit stukje van het erfelijk materiaal mist wordt het RAI-1 gen genoemd.

Het foutje in het erfelijk materiaal is meestal ontstaan kort na de bevruchting. Zelden erven kinderen met het syndroom van Smith Magenis dit foutje over van een van de ouders.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Smith Magenis?

Variatie in ernst

Niet alle kinderen met het syndroom van Smith Magenis hebben alle onderstaande kenmerken. Per kind kan ook de ernst van ondergenoemde problemen variëren.

Zwangerschap

Achteraf kunnen moeders van een kind met het syndroom van Smith Magenis vaak aangeven dat hun kind tijdens de zwangerschap weinig bewogen heeft. Verder doen zich tijdens geen bijzonderheden voor. Kinderen met het Smith Magenis syndroom worden ook geboren met een normaal geboortegewicht, een normale lengte en een normale schedelomvang.

Slechte eetlust

Kinderen met het syndroom van Smith Magenis hebben vaak een slechte eetlust. Ze eten traag en weinig. Ze lijken niet goed te weten hoe ze moeten zuigen en slikken. Ouders hebben vaak veel problemen om kinderen met dit syndroom te laten eten. Baby's moeten wakker gemaakt worden voor een voeding, dit gebeurt eigenlijk nooit vanzelf. Oudere kinderen houden problemen met het goed uitvoeren van kauw- en slikbewegingen.

Een deel van de kinderen met het Smith Magenis syndroom krijgt op oudere leeftijd juist de neiging om te veel te gaan eten en te zwaar te gaan worden.



Slecht groeien

Als gevolg van de voedingsproblemen, groeien kinderen met het syndroom van Smith Magenis maar matig. Daarom zijn ze vaak klein van lengte en licht van gewicht. Een klein deel van de kinderen wordt op latere leeftijd juist te zwaar.

Lage spierspanning

Kinderen met het syndroom van Smith Magenis hebben vaak een lage spierspanning in hun spieren. Hierdoor voelen kinderen met het syndroom van Smith Magenis vaak slap aan en moeten zij goed ondersteund worden tijdens het optillen.

Ontwikkelingsachterstand

De meeste kinderen met het syndroom van Smith Magenis ontwikkelen zich trager dan hun leeftijdsgenoten. Zij leren net als andere kinderen rollen, zitten, staan en lopen, maar vaak op een later tijdstip omdat kinderen met het syndroom van Smith Magenis een lage spierspanning hebben. Kinderen met het Smith Magenis hebben vaak ook moeite met hun fijne motoriek.

De eerste woordjes komen vaak pas op latere leeftijd vergeleken met leeftijdsgenootjes. Ook duurt het daarna vaak lang voordat de woordenschat wordt uitgebreid. Kinderen met het Smith Magenis syndroom praten weinig, vaak zijn ze voor onbekende mensen moeilijk te verstaan. Dit komt omdat de coördinatie van de verschillende bewegingen van de mond en de tong niet goed verlopen. Ook kunnen er problemen zijn met het goed functioneren van de stembanden. Het gehoorsverlies wat bij een deel van de kinderen voorkomt, kan ook indien niet ontdekt, een negatieve invloed hebben op de spraak-taal ontwikkeling.

Kinderen met het Smith Magenis syndroom begrijpen vaak wel goed wat andere tegen hen zeggen. Omdat ze zelf niet kunnen terug praten, kan dit voor veel frustratie zorgen.

Gedragsproblemen

Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis komen vaak ernstige gedragsproblemen voor. Deze problemen zijn in de babyjaren nog niet aanwezig. Baby's met dit syndroom zijn vaak opvallend rustig en slapen erg veel. Vanaf de leeftijd van anderhalf jaar komen driftbuien voor. Hierin zijn kinderen erg moeilijk te corrigeren. Een kleine gebeurtenis kan al leiden tot een woedeaanval. Daarnaast kunnen kinderen met dit syndroom vaak behoefte om voortdurend aandacht te krijgen, ze kunnen zich moeilijk zelf vermaken. Ze herhalen vaak dezelfde vragen. Vaak hebben kinderen moeite om te gehoorzamen aan de regels die aan hen gesteld worden.

Op wat oudere leeftijd gaan kinderen zich zelf vaak verwonden uit frustratie. Dit komt bij drie van de vier kinderen voor. Ze slaan, bijten of krabben zichzelf. Sommige kinderen plukken aan hun huid, trekken nagels uit of stoppen voorwerpen in de mond of in andere lichaamsopeningen. Hoofdbonken wordt ook regelmatig gezien.

Problemen met het bewaren van de aandacht en concentratie, met hyperactiviteit of impulsiviteit komen vaak voor. De meeste kinderen voldoen aan de criteria voor ADHD. Een deel van de kinderen heeft autistische kenmerken.

Kinderen met het Smith Magenis syndroom vertonen vaak stereotyp gedrag, dat wil zeggen gedrag dat vaak herhaald wordt op dezelfde manier. Stereotyp gedrag wat vaak terug gezien wordt bij kinderen met het Smith Magenis syndroom is een beweging waarbij kinderen zich zelf lijken te omhelzen. Ook een beweging waarbij eerst aan de handen gelikt wordt en vervolgens met de handen gewapperd wordt, komt vaak voor bij kinderen met het Smith Magenis syndroom. Andere stereotyp gedrag wat bij de helft van de kinderen wordt gezien zijn het maken van een heen en weer gaande beweging met het lichaam (body rocking), het in



de mond stoppen van de handen, tandenknarsen en het laten draaien van allerlei voorwerpen die ze in hun hand krijgen.

Kinderen met het Smith Magenis syndroom zijn vaak gefascineerd door een bepaald voorwerp, bepaalde muziek of juist door water. Daar kunnen ze uren mee bezig zijn. Ook hebben kinderen veel behoefte aan structuur en vaste patronen en dagindelingen. Naast hun gedragsproblemen zijn kinderen met het Smith Magenis syndroom vaak juist ook erg ontwapenend, innemend en hebben ze gevoel voor humor en voor sociale omgangsnormen. Dit laatste samen met het goed kunnen maken van contact, met name met volwassenen, onderscheid kinderen met dit syndroom van kinderen met kernautisme.

Slaapproblemen

Kinderen met het Smith Magenis syndroom hebben vaak problemen met slapen. Het inslapen gaat moeilijk, kinderen liggen vaak lang wakker voordat ze in slaap vallen. Meestal worden ze meerdere keren gedurende de nacht wakker. Ook zijn ze vaak vroeg in de ochtend wakker. Overdag zijn kinderen met het Smith Magenis syndroom juist vaak slaperig. Het slaapwaakritme bij kinderen met het Smith Magenis syndroom is dus precies omgedraaid. De slaapproblemen nemen vaak toe bij het ouder worden.

Kinderen met het Smith Magenis syndroom blijken erg weinig van de zogenaamde REM-slaap te hebben.

Typisch uiterlijk

Kinderen met het syndroom van Smith Magenis hebben vaak een typisch uiterlijk. Dit uiterlijk valt op de babyleeftijd nog niet erg op, maar wordt steeds duidelijker naarmate de kinderen ouder worden. Het gezicht is vaak breed en hoekig, het hoofd is relatief plat. Het voorhoofd is opvallend groot, de wenkbrauwen zijn breed en vol en raken elkaar bijna. De ogen liggen diep in het gezicht en lijken wat verder dan normaal van elkaar af te liggen omdat de neusbrug breed is. De neus is klein en kort, het puntje staat wat omhoog gewipt. De mond staat vaak wat open, de bovenlip is wat naar buiten gekruld waardoor de mond vaak een tentmondje wordt genoemd. Jonge kinderen hebben vaak een kleine kaak, wanneer de kinderen ouder worden, wordt de kaak steeds groter en breder, waardoor de mond ook steeds meer opvallend is. Ook ontstaat vaak een overbeet. De tandontwikkeling verloopt anders, vaak ontbreken er bepaalde tanden en kiezen. De stem klinkt meestal laag en hees.

De oren kunnen een afwijkende vorm hebben.

De handen van kinderen met het Smith Magenis syndroom zijn vaak kort en breed. De voeten hebben vaak weinig spierspanning waardoor platvoeten ontstaan. Sommige kinderen hebben juist een hoge spierspanning in de voeten waardoor ze een hoge wreef hebben.

Maagdarmproblemen

Veel kinderen met het Smith Magenis syndroom hebben moeite om hun ontlasting kwijt te raken en hebben regelmatig last van verstopping. Ook hebben veel kinderen last van het probleem dat er voeding terug stroomt van de maag naar de slokdarm of zelfs naar de mond. Dit probleem wordt reflux genoemd. Als gevolg van reflux kunnen kinderen gaan spugen.

Scoliose

Vanaf de lagere schoolleeftijd ontstaat bij zes van de tien kinderen met het syndroom van Smith Magenis een verkromming van de rug. Meestal ontstaat deze verkromming ter hoogte van de borstwervelkolom.



Problemen met de zenuwen

Bij kinderen met het Smith Magenis probleem functioneren de zenuwen vaak te traag. Hierdoor kunnen problemen met het aansturen van de spieren ontstaan waardoor het lopen moeilijker gaat. Ook kunnen er gevoelsproblemen aan voornamelijk de benen ontstaan. Het gaat zowel gaan om een verdoofd gevoel als een tintelend of slapend gevoel aan de benen. Veel kinderen met het Smith Magenis syndroom zijn niet goed in staat om pijn te voelen.

Afwijkingen aan de nieren en urinewegen

Bij een op de vijf kinderen met het Smith Magenis syndroom komen afwijkingen aan de nieren of urinewegen voor. Sommige kinderen hebben frequente urineweginfecties

Schisis

Een klein deel van de kinderen met het Smith Magenis syndroom heeft een gespleten lip, kaak- en/of gehemelte, dit wordt een schisis genoemd.

Infecties

Kinderen met het Smith Magenis syndroom zijn iets gevoeliger voor het oplopen van infecties. Meestal gaat het om oorontstekingen of om infecties van de neus, keel, bijholtes of luchtpijp.

Bij een klein deel van de kinderen kan een stoornis in de afweer aangetoond worden. De meeste voorkomende afweerstoornis is een tekort aan het afweerstofje IgA.

Gehoorsverlies

Als gevolg van de frequente oorinfecties of als gevolg van aantasting van de gehoorszenuw gaan twee van de drie kinderen met het Smith Magenis syndroom vaak geleidelijk aan steeds minder goed horen.

Oogafwijkingen

Meer dan de helft van de kinderen met dit syndroom heeft afwijkingen aan de ogen. Scheelzien komt regelmatig voor. Daarnaast worden afwijkingen aan het regenboogvlies of aan het netvlies gezien. Veel kinderen met het Smith Magenis syndroom zijn bijziend, dat wil zeggen dat zij dichtbij wel scherp kunnen zien, maar in de verte niet scherp zien. Met het ouder worden neemt de bijziendheid toe. Vaak hebben kinderen met het Smith Magenis syndroom dan ook een bril nodig.

Bij kinderen met het Smith Magenis komt iets vaker een loslating van het netvlies voor.

Verhoogd vetgehalte

Bij de helft van de kinderen met het Smith Magenis syndroom komt een verhoogd cholesterol of een verhoogd triglyceride gehalte in het bloed voor.

Problemen met de luchtwegen

Bij jonge kinderen komt vaak een hoorbare ademhaling voor. Dit komt omdat de luchtpijp minder stevig is en meebeweegt met het in- en uitademen.

Oudere kinderen hebben moeite om tijdens het praten de neusholte af te sluiten, waardoor er tijdens het praten lucht uit de neus ontsnapt. Hierdoor klinkt het praten wat nasaal.

Ook komen afwijkingen aan de luchtpijp vaker voor. Het gaat daarbij om afwijkingen zoals poliepen, zwelling, gestoorde werking van de stembanden.



Epilepsie

Epilepsie aanvallen komen zelden voor bij kinderen met het Smith Magenis syndroom. Het kan gaan om verschillende soorten epilepsie aanvallen.

Schildklierafwijking

Een klein deel van de kinderen heeft problemen met de schildklier. Meestal werkt de schildklier te traag.

Hartafwijking

Twee van de vijf kinderen met het Smith Magenis syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Het kan daarbij gaan om een kleine afwijking waar het kind zelf geen last van zal hebben als ook om grotere afwijkingen zoals een gaatje tussen beide boezems (ASD) of kamers (VSD) van het hart.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Smith Magenis gesteld?

Herkennen

Om de diagnose syndroom van Smith Magenis te stellen is het heel belangrijk om de symptomen te herkennen. Het voorkomen van ernstige gedragsproblemen bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand in combinatie met een typisch uiterlijk kan doen denken aan dit syndroom.

Erfelijkheidsonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen ook chromosomen worden onderzocht. Meestal worden hierbij geen afwijkingen aan de chromosomen gevonden. Wanneer specifiek gekeken wordt naar de chromosomen 17, kan de meeste kinderen met het syndroom van Smith Magenis aangetoond worden.

MRI-scan

Bij kinderen die achter zijn in hun ontwikkeling zal vaak een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of er afwijkingen te zien zijn die een aanwijzing kunnen geven over de oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis valt meestal op de hersenholtes in de hersenen groter zijn dan gebruikelijk. Deze afwijking is echter niet specifiek en kan bij veel verschillende aandoeningen gevonden worden.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt ook vaak onderzoek gedaan naar het voorkomen van stofwisselingsziekten. Meestal gebeurt dit door onderzoek van de urine of door onderzoek van het bloed. Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis worden meestal geen specifieke afwijkingen gevonden. Wel kan het cholesterolgehalte of het triglyceridengehalte in het bloed verhoogd zijn. Ook schildklierafwijkingen worden regelmatig gevonden.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis wordt vaak bloedonderzoek verricht om te kijken of er sprake is van een gestoorde schildklierfunctie of van verhoogde vetgehaltes in het bloed. Er wordt vaak ook een keer gekeken naar de immuunglobulines om te kijken of er sprake is van een gestoorde afweer.



KNO-arts

Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis met frequentie oorinfecties is het belangrijk om het gehoor te laten onderzoeken door een KNO-arts. Ook bij een hoorbare ademhaling of problemen met de spraak-en taal kan de KNO-arts kijken of er zichtbare afwijkingen te zien aan de neus-mond-keelholte of aan de luchtpijp.

Oogarts

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand worden vaak door een oogarts gezien. De ogen en de hersenen zijn uit hetzelfde embryonale weefsel ontstaan. Daarom kunnen afwijkingen aan de ogen soms een clue geven tot de diagnose. Bij kinderen met het Smith Magenis syndroom kunnen afwijkingen aan het regenboogvlies, aan het hoonvlies of aan het netvlies worden gevonden. Ook komt bijziendheid vaker voor.

Orthopeed

Omdat kinderen met het Smith Magenis syndroom een vergrote kans hebben op het ontwikkelen van een verkromming van de rug (scoliose) zullen zij door een orthopeed gecontroleerd worden.

Uroloog

Kinderen met het syndroom van Smith Magenis zullen worden onderzocht door een uroloog om te kijken of er problemen zijn met het functioneren van de blaas, de nieren en/of de urinewegen. Vaak zal een ECHO gemaakt worden. De functie van de nieren kan met behulp van bloedonderzoek gecontroleerd worden. Ook een nucleair onderzoek een zogenaamde MAG-3 scan kan informatie geven over het functioneren van de nieren. Soms is een urodynamisch onderzoek nodig om te kijken hoe het plassen verloopt.

EEG

Wanneer kinderen met het Smith Magenis syndroom epilepsieaanvallen krijgen zal er meestal een hersenfilmpje gemaakt gaan worden. Op dit hersenfilmpje worden meestal epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen kunnen ook gezien worden zonder dat er sprake is van epileptische aanvallen. Ook is het achtergrondpatroon vertraagd. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het syndroom van Smith Magenis, maar komen ook bij andere aandoeningen voor.

EMG

Met behulp van een EMG kunnen de zenuwen van de armen en de benen worden doorgemeten. Bij een deel van de kinderen met het Smith Magenis syndroom werken de zenuwen te traag.

Hoe wordt het syndroom van Smith Magenis behandeld?

Geen genezing

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

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling van kinderen met het syndroom van Smith Magenis te stimuleren.



De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken en waarmee de ontwikkeling gestimuleerd kan worden.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan de logopediste andere manieren van communiceren aanbieden zoals bijvoorbeeld met plaatjes of met behulp van gebaren.

Ook kan de logopedist adviezen geven bij de slik- en of voedingsproblemen.

Medicatie

De aandachts- en concentratieproblemen bij het syndroom van Smith Magenis kunnen vaak verbeteren met behulp van medicatie. Medicatie die hiervoor vaak gebruikt wordt is methylfenidaat, clonidine of atomoxetine.

Ook de slaapproblemen kunnen vaak beïnvloed worden door middel van medicijnen. Meestal wordt geprobeerd om met het medicijn melatonine geleidelijk aan het slaapwaakritme te draaien naar een meer gewenst ritme in deze maatschappij. Ook zogenaamde bètablokkers schijnen te kunnen helpen om een beter slaapwaakritme te krijgen.

Bij een te traag werkende schildklier kunnen schildklierhormoon vervangende medicijnen nodig zijn.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan medicijnen voorschrijven die het gedrag van kinderen met het Smith Magenis syndroom in positieve zin kunnen beïnvloeden. Een voorbeeld van een medicijn wat regelmatig gebruikt wordt is risperidon. Ook kunnen zij samen met therapeuten gedragsadviezen geven om kinderen en hun omgeving zo goed mogelijk om te leren gaan met de gedragsproblemen die bij dit syndroom voorkomen.

Lees ook eens de tips voor het omgaan met kinderen met ADHD, deze kunnen ook bij kinderen met het Smith Magenis syndroom goed toegepast worden.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen. Diverse medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden. Per kind zal gekeken moeten worden welk medicijn het meeste effect en het minste bijwerkingen heeft.

Reflux

Reflux kan behandeld worden met behulp van medicijnen. Wanneer medicijnen onvoldoende helpen is soms een operatie nodig waarbij de overgang van de maag naar de slokdarm verkleind wordt, zodat de voeding minder snel terug kan stromen van de maag naar de slokdarm.

Sondevoeding

Bij kinderen met ernstige voedingsproblemen kan het nodig zijn om al dan niet tijdelijk sondevoeding te geven. Meestal gebeurt door een slangetje via de neus.

Wanneer het nodig lijkt te zijn om langere tijd sondevoeding te geven, dan wordt er vaak een slangetje via de buikwand rechtstreeks in de maag geplaatst. Dit wordt een PEG-sonde genoemd. De PEG-sonde hoeft minder vaak verwisseld te worden en met een PEG-sonde hebben kinderen geen mogelijk irriterend slangetje meer in hun neus en keel.



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.

Oorinfecties

Oorinfecties worden vaak behandeld met antibiotica. Bij frequente oorinfecties is het soms noodzakelijk om buisjes te plaatsen. Een gehoorapparaat kan gehoorsverlies opvangen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Syndroom van Smith Magenis is belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook via het forum van deze site bestaat de mogelijkheid om een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met het syndroom van Smith Magenis of met ouders die een kind hebben met een ontwikkelingsachterstand vanwege een andere reden. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat is de prognose van het Syndroom van Smith Magenis?

Ontwikkelingsachterstand

Bij kinderen met het syndroom van Smith Magenis verloopt de ontwikkeling vaak trager dan bij leeftijdsgenoten. De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot kind. De meeste kinderen leren wel normaal lopen en praten. Vaak hebben kinderen wel moeite met leren. Het leren op school wordt bemoeilijkt door de aandacht- en concentratieproblemen. De meeste kinderen kunnen met wat ondersteuning normaal onderwijs of speciaal onderwijs volgen. Het gemiddeld IQ ligt tussen de 50 en de 70.

Gedragsproblemen

De gedragsproblemen nemen vaak toe met de leeftijd. Als baby zijn kinderen met het Smith Magenis syndroom meestal opvallend rustig en zoet. Vanaf de leeftijd van een tot anderhalf jaar ontstaan vaak de eerste gedragsproblemen. Deze gedragsproblemen nemen toe met het ouder worden. Dit geldt ook voor de slaapproblemen.

Na de puberteit nemen de gedragsproblemen vaak weer af.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Smith Magenis is vrijwel normaal.

Vruchtbaarheid

Volwassenen zijn normaal vruchtbaar.



Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het syndroom van Smith Magenis te krijgen?

Hoewel het syndroom van Smith Magenis waarschijnlijk wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, is dit foutje eigenlijk altijd ontstaan tijdens of na de bevruchting. Kinderen met het Smith Magenis syndroom erven dit foutje maar zelden over van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben een licht vergrote kans om ook het syndroom van Smith Magenis te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.fvo.nl

(Nederlands Federatie van Ouderverenigingen)

www.vgbelang.nl/Netwerk_Organisatie/Smith_Magenis_syndroom

(Nederlandse netwerk van betrokken bij kinderen met het Smith Magenis syndroom)

Referenties:

1. Elsea SH, Girirajan S. Smith-Magenis syndrome. Eur J Hum Genet. 2008;16:412-21
2. Edelman EA, Girirajan S, Finucane B, Patel PI, Lupski JR, Smith AC, Elsea SH. Gender, genotype, and phenotype differences in Smith-Magenis syndrome: a meta-analysis of 105 cases. Clin Genet;71:540-50.

Laatst bijgewerkt 31 maart 2008

Auteur: JH Schieving