



Supernumerary marker 15 syndroom

Wat is het supernumerary marker 15 syndroom?

Supernumerary marker 15 syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben vaak in combinatie met epilepsie en specifieke uiterlijke kenmerken als gevolg van de aanwezigheid van een extra stukje van chromosoom 15.

Hoe wordt supernumerary marker 15 syndroom ook wel genoemd?

Supernumerary geeft aan dat er meer dan de gebruikelijke hoeveelheid van een chromosoom aanwezig is. Normaal gesproken heeft een kind twee chromosomen 15. Kinderen met het supernumerary 15 syndroom hebben meer dan deze gebruikelijke hoeveelheid chromosoom 15. Kinderen met dit syndroom hebben een speciaal stukje van chromosoom 15 extra. Dit stukje wordt ook wel marker genoemd. Soms wordt het syndroom afgekort met de letters SMC15.

Idic 15 syndroom

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is idic 15. Het getal 15 verwijst weer naar chromosoom 15. Idic is een afkorting van isodicentrisch. Het stukje chromosoom 15 wat extra aanwezig is, namelijk twee keer hetzelfde stukje chromosoom, die gespiegeld tegen elkaar aangeplakt zijn.

Invdup15 syndroom

Ook wordt de naam Inv dup 15 wel gebruikt. Inv is de afkorting voor inversie en geeft een deel van het extra stukje chromosoom gespiegeld ligt ten opzicht van het andere stukje chromosoom. Dup betekent duplicatie en geeft aan dat een deel twee keer aanwezig is.

Tetrasomie 15

Tot slot wordt ook wel de naam tetrasomie 15 gebruikt. Kinderen met dit syndroom hebben namelijk een deel van chromosoom 15 vier keer in hun erfelijk materiaal aanwezig. Tetra is het Latijnse woord voor 4 keer. Partiele tetrasomie 15 zou officieel een betere benaming zijn. Kinderen hebben namelijk niet vier keer heel chromosoom 15, maar vier keer een deel van chromosoom 15 in hun erfelijk materiaal. Partieel is het medische woord voor gedeeltelijk.

Hoe vaak komt supernumerary marker 15 syndroom voor?

Supernumerary marker 15 syndroom is een zeldzame ziekte. Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 30.000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt supernumerary marker 15 syndroom voor?

Supernumerary marker 15 syndroom ontstaat al tijdens de prille aanleg van het kind en is al voor de geboorte aanwezig. Vaak valt tijdens de eerste levensjaren op dat de ontwikkeling van het kind anders verloopt dan die van kinderen zonder dit syndroom.

Supernumerary marker 15 syndroom komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het supernumerary marker 15 syndroom?

Bij het kind zelf ontstaan

Supernumerary 15 marker syndroom is eigenlijk altijd bij het kind zelf ontstaan tijdens de versmelting van de eicel met de zaadcel. Een erfelijke aandoening die bij het kind zelf ontstaan is, wordt ook wel de novo genoemd. De novo betekent nieuw ontstaan.



Extra stukje chromosoom

Een eicel en een zaadcel bevatten normaal gesproken de helft van het aantal chromosomen van de ouder. Soms gaat er bij de vorming van de eicel of de zaadcel iets mis en bevat de eicel of de zaadcel een extra stukje chromosoom. Hierdoor krijgt het kind nadat de eicel en de zaadcel zijn samengesmolten extra chromosoom 15. Het hebben van dit extra materiaal kan de ontwikkeling van een kind verstoren.

Isodentrisch chromosoom 15

Het stukje van chromosoom 15 wat extra aanwezig is, is niet een gewoon chromosoom 15, maar een speciaal stukje chromosoom 15. Een klein deel van chromosoom 15 blijkt twee keer te veel aanwezig te zijn. Deze twee stukjes zijn op een bijzondere manier, namelijk in gespiegelde vorm aan elkaar geplakt. Kinderen hebben dus niet heel chromosoom 15 extra aanwezig, maar een deel van chromosoom 15 extra.

Het hebben van een klein deeltje chromosoom 15 extra zal niet voor problemen zorgen. Hoe groter het deeltje chromosoom 15 wat extra aanwezig is, hoe groter de kans dat extra deel van chromosoom 15 zorgt voor het ontstaan van problemen tijdens de aanleg van de hersenen en de rest van het lichaam van een kind.

Een extra deeltje chromosoom 15 afkomstig uit de eicel geeft vaak meer symptomen dan een extra deeltje 15 afkomstig uit de zaadcel.

PWS/AS regio

Al langere tijd zijn twee andere syndromen bekend die ook veroorzaakt worden door een probleem met chromosoom 15. Deze twee syndromen worden het Prader-Willi syndroom en het Angelman syndroom genoemd. Bij deze twee syndromen is er een probleem met een stukje van chromosoom 15 die ook wel 15q11.2 wordt genoemd. Dit gebied op chromosoom 15 wordt ook wel de Prader-Willi Syndroom/Angelman syndroom regio genoemd, afgekort als PWS/AS regio. Kinderen die dit stukje erfelijk materiaal in hun marker chromosoom hebben liggen, hebben vaak meer problemen dan kinderen die andere stukjes erfelijk materiaal in hun marker chromosoom 15 hebben liggen.

Mosaïcisme

Bij een deel van de kinderen is er sprake van mosaïcisme supernumerary marker 15. Bij deze kinderen bevat een deel van de lichaamscellen extra materiaal van chromosoom 15 en een ander deel van de lichaamscellen de normale hoeveelheid chromosoom 15. Ergens in het prille begin van de ontwikkeling van het kind is er iets mis gegaan met verdeling van de chromosomen. Een cel heeft meer dan twee keer een deel van chromosoom 15 gekregen in plaats van de gebruikelijke twee keer chromosoom 15. Alle cellen die nakomeling zijn van de cel meer chromosoom 15 bevatten zullen ook meer chromosoom 15 gaan bevatten. Alle cellen die afkomstig zijn van cellen die twee keer chromosoom 15 bevatten, zullen twee keer dit chromosoom 15 hebben.

Dit wordt een mozaïek genoemd.

Hoe vroeger in het ontstaan van het kind een van de cellen per ongeluk meer chromosoom 15 krijgt, hoe meer lichaamscellen meer chromosoom 15 bevatten en hoe meer symptomen een kind zal hebben.

In het algemeen hebben kinderen met mosaïcisme voor extra chromosoom 15 minder problemen dan kinderen die in alle lichaamscellen extra chromosoom 15 hebben.

Wat zijn de symptomen van het supernumerary marker 15 syndroom?

Variatie in ernst



Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom hebben.

Geen kind heeft alle onderstaande symptomen tegelijkertijd. Hieronder staat weer gegeven welke symptomen zouden kunnen voorkomen.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen. Baby's 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. Dit is een van de redenen waarom het langer duurt voordat kinderen goed kunnen rollen, zitten en staan.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het supernumerary marker 15 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. Vaak melden kinderen zich ook niet zelf voor het krijgen van een voeding.

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.

Ontwikkelsachterstand

Kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten, de meeste kinderen leren die allemaal wel. Zelfstandig lopen komt vaak tussen de leeftijd van twee en vier jaar. Het bewegen gaat vaak wat houterig. Kinderen met dit syndroom vallen gemakkelijker dan kinderen zonder dit syndroom.

Het kost kinderen met dit syndroom vaak meer tijd om vaardigheden zoals knippen, plakken, tekenen en schrijven onder de knie te krijgen.

Spraaktaalontwikkeling

Ook het leren praten, verloopt bij kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom vaak langzamer dan bij anderen kinderen. De eerste woordjes en zinnestjes komen op latere leeftijd dan bij leeftijdsgenoten, soms zelf pas na de leeftijd van 5-10 jaar. Voor een deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren praten, deze kinderen zijn vaak wel in staat om klanken te maken. Kinderen met dit syndroom herhalen vaak woorden of zinnen die ze van andere mensen hebben gehoord, zonder dat ze precies weten wat deze woorden betekenen. Dit wordt echolalie genoemd. Het begrijpen van wat andere mensen zeggen, gaat kinderen met dit syndroom makkelijker af dan het zelf praten.

Kinderen met dit syndroom hebben ook vaak een lagere spierspanning in het gezicht, waardoor ze de woorden en zinnen minder duidelijk uitspreken en voor onbekende soms moeilijker verstaanbaar zijn.

Muziek

Kinderen met dit syndroom houden vaak veel van muziek.

Problemen met leren



Kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom hebben vaak problemen met leren. Zij hebben meer tijd en meer herhaling nog om informatie te leren. Deze problemen met leren kunnen variëren van mild tot ernstig.

Aandachts- en concentratieproblemen

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen met ADHD hebben moeite om ergens lang 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. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Een deel van de kinderen is meer in zich zelf gekeerd en heeft niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. 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.

Gedrag

Veel kinderen met dit syndroom zijn meestal vrolijk en opgewekt. In een vreemde omgeving zijn kinderen vaak wat stil en terug getrokken, zij kijken eerste even de kat uit de boom.

Een deel van de kinderen heeft last van angsten zoals angst om alleen te zijn of angst voor het donker.

Omgaan met emoties

Kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom hebben vaak moeite in het omgaan met emoties. Ze vinden het moeilijk om aan te geven dat ze verdriet hebben en waarom ze verdrietig zijn

Ook vinden veel kinderen het moeilijk om met boosheid om te gaan. Kinderen kunnen ineens heel boos worden en vinden het moeilijk om dan weer kalm te worden.

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.

Epilepsie

Meer dan de helft van de kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom heeft last van epilepsie aanvallen. Deze aanvallen kunnen op verschillende leeftijd voor het eerst ontstaan. Soms al op de babyleeftijd, soms pas op latere leeftijd. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met verstijven van de armen en/of benen (tonische aanvallen), aanvallen met schokken van armen en/of benen (clonische aanvallen), aanvallen met korte schokjes (myoclonieën), aanvallen met plotseling slap worden van armen en/of



benen (atone aanvallen), aanvallen met staren (focale aanvallen met verlaagd bewustzijn) of aanvallen waarbij baby's een of meerdere keren en in elkaar duikende beweging maken (salaamkrampen).

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

Uiterlijk

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 supernumerary marker 15 syndroom hebben vaak weinig bijzondere uiterlijke kenmerken. Vaak hebben kinderen een lang en smal gezicht. De ogen kunnen wat dieper liggen, naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra plooitjes zichtbaar zijn. De neusbrug is vaak plat.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Door het scheelzien bestaat er een kans dat een oog een zogenaamde lui oog wordt. Een deel van de kinderen is verziend of bijziend en heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Het inschatten van diepte en hoogte is vaak moeilijk voor kinderen met dit syndroom.

Problemen met horen

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft problemen met horen als gevolg van vocht achter het trommelvlies.

Problemen met slikken

Kinderen met het supernumerary marker 15 syndroom kunnen problemen met slikken hebben. Zij verslikken zich in drinken of eten en moeten dan hoesten tijdens het eten of drinken. Dit kan gevaarlijk zijn, omdat er tijdens verslikken eten of drinken in de longen terecht kan komen, waardoor een longontsteking kan ontstaan. Het kan daarom nodig zijn om kinderen via een sonde voeding te geven.

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.

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.

Ook komt een hoger gehemelte vaker voor bij kinderen met dit syndroom.



Tanden

Een deel van de kinderen heeft afwijkend gevormde tanden. De tanden kunnen later doorkomen dan gebruikelijk. Het tandvles kan dikker zijn dan gebruikelijk.

Reflux

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

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

Aangeboren hart-of nierafwijking

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft een aangeboren afwijking van het hart (zoals een gaatje tussen de beide hartkamers) of van de nieren.

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 dit syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Geslachtsorganen

Bij een deel van de jongens zijn de balletjes niet ingedaald in het balzakje. Dit wordt cryptorchisme genoemd. Ook kunnen de balletjes kleiner zijn dan gebruikelijk. Soms eindigt de plasbuis niet op de top van de plasser maar aan de onderzijde, dit wordt hypospadie genoemd.

Scoliose

Soms komt een zijwaartse verkromming van de wervelkolom voor. Dit wordt een scoliose genoemd. Een milde scoliose geeft geen klachten. Toename van de scoliose kan zorgen voor rugpijn, problemen met zitten en/of problemen met ademen.

Gevoelige huid

Kinderen met dit syndroom hebben vaker een gevoelige huid. Zij krijgen gemakkelijker last van eczeem.

Vermoeidheid

Kinderen met dit syndroom zijn vaak sneller vermoeid dan kinderen zonder dit syndroom. Dit komt omdat alle dagelijkse activiteiten kinderen met dit syndroom meer moeite kosten dan andere kinderen. Daardoor is de energie sneller op.

Hoe wordt de diagnose supernumerary marker 15 syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en/of epilepsie 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 supernumerary marker 15 syndroom te stellen.



Genetisch onderzoek

De diagnose supernumerary marker 15 syndroom wordt gesteld door een bloedonderzoek waarbij alle chromosomen in een keer worden bekeken (Array onderzoek) of via algeheel chromosomen onderzoek. Bij dit onderzoek valt op dat er extra materiaal van chromosoom 15 aanwezig is in de vorm van een marker chromosoom.

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 supernumerary marker 15 syndroom worden meestal geen afwijkingen gezien op een MRI scan of alleen maar specifieke afwijkingen die bij allerlei verschillende syndromen kunnen voorkomen.

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 supernumerary marker 15 syndroom worden hierbij geen afwijkingen gevonden.

EEG

Wanneer kinderen last krijgen van epilepsie aanvallen, dan kan een EEG helpen om aan te geven of er sprake is van epilepsie aanvallen en van welk type epilepsieaanvallen sprake is. De afwijkingen op het EEG zijn niet specifiek voor dit syndroom en kunnen ook bij veel andere syndromen worden gezien.

Oogarts

Kinderen met dit syndroom worden altijd een keer gezien door de oogarts. De oogarts kan beoordelen of er sprake is van scheelzien, bijziendheid, verziendheid of een cerebrale visusstoornis.

KNO-arts

Bij twijfels over het gehoor kan de KNO-arts onderzoeken of er sprake is van gehoorverlies. Ook zal de KNO-arts nagaan wat de oorzaak is.

Kinderen jeugdpsychiater

Een kinder-en jeugdpsychiater kan vast stellen of er sprake is van ADHD of van autistische kenmerken.

Foto van de botten

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

Hoe wordt het supernumerary marker 15 syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het supernumerary marker 15 syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht kinderen zo goed mogelijk te stimuleren in hun ontwikkeling en te leren omgaan met de problemen die bij dit syndroom horen.



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®), oxcarbazepine (Trileptal®) 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.

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms worden de medicijnen promethazine of ketotifen gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

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. Een fysiotherapeut kan ook adviseren over hulpmiddelen die bewegen gemakkelijker kunnen maken.

Logopedie

De logopediste kan advies geven wanneer er problemen zijn met drinken, slikken of eten. Soms kan een speciale speen (special need speen) helpen om drinken gemakkelijker te maken. Een logopediste kan 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 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, 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 supernumerary marker 15 syndroom 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 de concentratie en de aandacht, met omgaan met emoties of contact maken met andere kinderen.

Aandacht- en concentratie

Wanneer er problemen zijn met de aandacht en concentratie dan wordt eerst vaak geprobeerd met adviezen om de omgeving van het kind rustig en overzichtelijk te maken, om zo te zorgen dat het kind minder snel afgeleid wordt. Wanneer dit onvoldoende effect heeft kunnen medicijnen helpen om de aandacht en concentratie beter te maken. Medicijnen die gebruikt kunnen worden zijn kort- of langwerkend methylfenidaat of atomoxetine.

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 of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Oogarts

Een deel van de kinderen heeft een bril 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.

Een gehoorapparaat kan behulpzaam zijn, wanneer kinderen slechter horen

Sondevoeding

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft 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, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

Kwijlen

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

Tandarts

Kinderen met dit syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

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).

Kinderuroloog

Wanneer de balletjes niet goed indalen, dan kan de kinderuroloog door middel van een operatie er voor zorgen dat de balletjes wel in het balzakje komen te liggen.

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 verkromping te erg wordt, kan verdere verkromping tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromping niet meer toe zal kunnen nemen.

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 het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact proberen te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het supernumerary marker 15 syndroom.

Wat is de prognose van supernumerary marker 15 syndroom?

Blijvende beperking

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het supernumerary marker 15 syndroom., blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de jong volwassenen kan zelfstandig functioneren een ander deel van de jong volwassenen heeft de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren (bijvoorbeeld bij het omgaan met geld).

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het supernumerary marker 15 syndroom zal naar alle waarschijnlijkheid niet anders zijn dan van kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Kinderen krijgen

Het is niet goed bekend of het hebben van dit syndroom gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. Er zijn volwassenen met dit syndroom die kinderen gekregen hebben. Deze kinderen hebben 50% kans zelf ook het supernumerary marker 15 syndroom te krijgen. Het valt van te voren niet goed te voorspellen hoeveel klachten een kind hiervan zal gaan krijgen. Dit kunnen even goed minder als meer klachten zijn dan de ouder zelf heeft. Jongens hebben meestal meer klachten dan meisjes, die zelfs geen klachten kunnen hebben.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het supernumerary marker 15 syndroom te krijgen?

Meestal is de extra hoeveelheid chromosoom 15 die kinderen met dit syndroom hebben bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. In die situatie is de kans klein dat broertje en zusjes ook het supernumerary marker 15 syndroom zullen krijgen. Wanneer de moeder het foutje in de eicellen heeft zitten (of zelden de vader in de zaadcellen) dan bestaat er wel een verhoogde kans dat een broertje of zusje ook het supernumerary marker 15 syndroom zal krijgen. Dat is ook het geval wanneer een van de ouders (meestal de moeder) zelf een milde vorm van het supernumerary marker 15 syndroom blijkt te hebben. Broertjes en zusjes hebben dan 50% kans om zelf het supernumerary marker 15 syndroom te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Het is mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Met deze testen kan gekeken worden of dit kindje ook het supernumerary marker syndroom 15 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.



Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het supernumerary marker 15 syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het supernumerary marker 15 syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het supernumerary marker 15 syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

www.uniek-erfelijk.nl

Site met informatie over diverse erfelijke aandoeningen

www.dup15q.org

Engelstalige website voor kinderen en hun ouders met afwijkingen van chromosoom 14 waaronder het supernumerary marker 15 syndroom.

Referenties:

1. Phenotypic spectrum of 20 novel patients with molecularly defined supernumerary marker chromosomes 15 and a review of the literature. Kleefstra T, de Leeuw N, Wolf R, Nillesen WM, Schobers G, Mieloo H, Willemsen M, Perrotta CS, Poddighe PJ, Feenstra I, Draaisma J, van Ravenswaaij-Arts CM. *Am J Med Genet A*. 2010;152A:2221-9
2. Supernumerary marker 15 chromosomes: a clinical, molecular and FISH approach to diagnosis and prognosis. Crolla JA, Harvey JF, Sitch FL, Dennis NR. *Hum Genet*. 1995;95:161-70.

Laatst bijgewerkt 27 juni 2018

Auteur: JH Schieving