



Het TCF20 syndroom

Wat is het TCF20 syndroom?

Het TCF20 syndroom is een syndroom waarbij kinderen een vorm van autisme hebben al dan niet in combinatie met problemen met leren.

Hoe wordt het TCF20 syndroom ook wel genoemd?

Het TCF20 syndroom is genoemd naar de plaats waar in het erfelijk materiaal een foutje is aangetoond bij kinderen en volwassenen met dit syndroom.

Hoe vaak komt het TCF20 syndroom voor?

Het TCF20 syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het TCF20 syndroom voorkomt. Pas onlangs is het foutje in het erfelijk materiaal dat de oorzaak is van het ontstaan van dit syndroom ontdekt.

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 TCF20 syndroom voor?

Het TCF20 syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het TCF20 syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het TCF20 syndroom krijgen.

Waar wordt het TCF20 syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het TCF20 syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 22e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het TCF20-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het TCF20 syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 22 die een kind heeft in het TCF20-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 TCF20-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 deel van de kinderen heeft het foutje in het TCF20-gen geërfd van een ouder. Soms was al bekend dat deze ouder ook problemen met leren en/of een vertraagde ontwikkeling heeft gehad, soms wordt dat pas duidelijk wanneer bij het kind de diagnose wordt gesteld.

Afwijkend eiwit

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, TCF20 eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijk rol bij de aanleg van de hersenen bij het nog ongeboren kind. Het eiwit is vooral actief in de kleine hersenen en in de hippocampus, gebieden in de hersenen die belangrijk zijn voor leren en ontwikkelen.



Wat zijn de symptomen van het TCF20-syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het TCF20-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.

Autistiforme kenmerken

Een groot deel van de kinderen met het TCF20 syndroom heeft autistiforme kenmerken.

Kinderen met autistiforme kenmerken vinden het lastiger om contact te leggen met leeftijdsgenoten. Ook houden kinderen vaak van een vaste structuur in de dag en vinden ze het heel lastig wanneer deze structuur plotseling veranderd. Hierdoor kunnen kinderen erg van slag raken.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een soort spel en hebben weinig interesse in andere manieren van spelen.

ADHD

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.

Problemen met leren

Kinderen met het TCF20-syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen kunnen naar regulier onderwijs, andere zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend. Het intelligentiequotiënt (IQ) is een maat voor de mogelijkheden van kinderen om te kunnen leren. Deze varieerde van 45 tot 110 bij kinderen die tot nu toe bekend zijn met dit syndroom. Omdat er nog maar weinig kinderen bekend zijn met dit syndroom, is het goed mogelijk dat lagere of hogere IQ-waardes ook voorkomen bij kinderen met dit syndroom.

Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met het TCF20 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. Het bewegen van kinderen met dit syndroom ziet er vaak wat houteriger uit dan het bewegen van leeftijdsgenoten.

Fijne motoriek

Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

Problemen met praten

Kinderen met het TCF20 syndroom hebben ook meer moeite om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk, maar komen uiteindelijk wel. De meeste kinderen vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken en om de lijn in een verhaal te houden.



Hoe wordt de diagnose TCF20 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 TCF20 syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het TCF20 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 22e-chromosoom in het TCF20-gen, maar dit zal meestal niet het geval zijn.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gemakkelijker 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 TCF20 syndroom.

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 TCF20 syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Hoe wordt het TCF20 syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het TCF20 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.

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 om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook tijdelijk ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken.



Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, 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 TCF20 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 bijvoorbeeld boos worden of het maken van contacten met andere kinderen.

Kinder- en jeugdpsychiater

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

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 TCF20 syndroom.

Wat is de prognose van het TCF20 syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het TCF20 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).

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 TCF20 syndroom voor de toekomst betekent.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het TCF20 syndroom zal naar alle waarschijnlijkheid niet anders zijn dan van kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

Kinderen



Kinderen van een volwassene met het TCF20 syndroom zelf 50% kans om zelf ook het TCF20 syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het TCF20 syndroom te krijgen?

Het TCF20 syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 22^e 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 TCF20 syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen indien een van de ouders het foutje in een eikel 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 TCF20 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 TCF20 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 TCF20 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.

Referenties

1. De novo and rare inherited mutations implicate the transcriptional coregulator TCF20/SPBP in autism spectrum disorder. Babbs C, Lloyd D, Pagnamenta AT, Twigg SR, Green J, McGowan SJ, Mirza G, Naples R, Sharma VP, Volpi EV, Buckle VJ, Wall SA, Knight SJ; International Molecular Genetic Study of Autism Consortium (IMGSAC), Parr JR, Wilkie AO. *J Med Genet.* 2014;51:737-47
2. A phylogenetic study of SPBP and RAI1: evolutionary conservation of chromatin binding modules. Darvekar S, Rekdal C, Johansen T, Sjøttem E. *PLoS One.* 2013;8:e78907

Laatst bijgewerkt: 28 februari 2016

Auteur: JH Schieving