



# GATAD2B syndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

---

## ALGEMEEN

**Het GATAD2B syndroom is een aandoening met als belangrijkste kenmerk een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand.**

Het GATAD2B syndroom werd in 2013 voor het eerst beschreven. In de medische literatuur zijn tot nu toe 6 mensen met een afwijking in het GATAD2B-gen beschreven. Voor deze folder hebben wij gegevens van 10 mensen met een afwijking in het GATAD2B-gen verzameld, van wie 5 van de 6 mensen die eerder in de medische literatuur zijn beschreven.

Door gebruik van de nieuwste technieken om afwijkingen in dit gen (en andere genen voor ontwikkelingsproblemen/verstandelijke beperking) op te sporen neemt het aantal personen met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk toe. De informatie uit deze folder is gebaseerd op de volgende wetenschappelijke literatuur: Willemsen 2013 en Hamdan 2014.

### Oorzaak

Het GATAD2B syndroom ontstaat als 1 van de 2 kopieën van het GATAD2B-gen (op chromosoom 1) niet meer goed werkt. Dat kan gebeuren als er een afwijking in het gen ontstaat of als (een deel van) het gen ontbreekt, doordat (een deel van) het stukje chromosoom waar het gen op ligt afwezig is. Het GATAD2B-gen speelt een grote rol bij de groei en ontwikkeling van de hersenen. Daarom is een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand een belangrijk kenmerk van het GATAD2B syndroom.

Bij 6 van de 8 kinderen met het GATAD2B syndroom die tot nu toe zijn beschreven en bij wie de ouders zijn onderzocht was de verandering in dit gen spontaan ontstaan. Dat wil zeggen de novo. Zo'n verandering ontstaat als volgt. Op het moment dat een zaadcel en eicel versmelten, ontstaat een nieuw kind dat zijn of haar erfelijk materiaal weer dubbel heeft. Soms gaat er iets mis met het kopiëren van het erfelijk materiaal bij de vorming van de eicel of zaadcel. Zo kunnen er bij kinderen fouten in het erfelijk materiaal ontstaan die bij ouders niet aanwezig zijn.

Bij 1 van de 8 kinderen had de moeder dezelfde verandering als haar kind. Deze moeder had als kind leerproblemen. Bij een ander kind bleek dat de moeder de verandering in het GATAD2B-gen in een klein deel van haar lichaamscellen bij zich droeg (mozaïcisme). Deze moeder had zelf geen ontwikkelingsproblemen.

De kans op een volgend kind met het GATAD2B syndroom hangt af van het genetisch onderzoek bij de ouders. Als geen van beide ouders de verandering in het GATAD2B-gen heeft, is de kans op een volgend kind met het GATAD2B syndroom heel klein. De kans is niet nul, omdat heel soms de

verandering in het GATAD2B-gen in een klein deel van de zaad- of eicellen aanwezig is. Dat kan genetisch onderzoek niet uitsluiten. Dit wordt kiembaan mozaïcisme genoemd.

Als uit het genetisch onderzoek bij ouders blijkt dat één van de verandering in het GATAD2B-gen heeft, is de kans op herhaling bij een kind veel hoger. De situatie kan per familie verschillen.

De ouders van een kind met het GATAD2B syndroom kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor counseling over het herhalingsrisico en wat de mogelijkheden zijn voor onderzoek rondom een eventuele toekomstige zwangerschap.

### Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met het GATAD2B syndroom bekend zijn. Voor de zorg en behandeling van personen met dit syndroom is geen richtlijn of zorgstandaard beschikbaar. Het controleschema kan op basis van de individuele kenmerken van het kind worden vastgesteld door de eigen vaste kinderarts in overleg met de ouders.

Kinderen met het GATAD2B syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts. Zo kunnen de ontwikkeling en het gedrag in de gaten worden gehouden. Als het nodig is, kan op tijd ondersteuning in de vorm van aangepast onderwijs, fysiotherapie, ergotherapie, logopedie en gedragstherapie worden ingeschakeld. Er is geen genezing voor deze aandoening mogelijk. De verandering in het GATAD2B-gen heeft al voor de geboorte gevolgen voor de vorming en ontwikkeling van een kind. Maar door de diagnose te stellen kan een kind wel de juiste controles en ondersteuning krijgen.

### Belangrijkste kenmerken

De meeste kinderen hebben:

- een ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking
- hypotonie op de kinderleeftijd
- gedragsproblemen

---

## KLINISCHE KENMERKEN

### Ontwikkeling

Kinderen met het GATAD2B syndroom zijn later met het behalen van mijlpalen in hun motorische ontwikkeling. Zes kinderen die liepen, konden dit gemiddeld op een leeftijd van 27,5 maanden (spreiding 18 tot 36 maanden).

De meeste kinderen met het GATAD2B syndroom hebben een achterstand in de spraakontwikkeling. Twee kinderen spreken niet en 3 kinderen spreken slechts enkele woorden. Kinderen begrijpen soms meer dan dat ze zelf duidelijk kunnen maken.

Alle kinderen met het GATAD2B syndroom hebben een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. Meestal is er een ernstige verstandelijke beperking. Er zijn wel verschillen. Bij één van de kinderen had de moeder ook de verandering in het GATAD2B-gen. De moeder had zelf leerproblemen gehad als kind.

## Groei en voeding

Met de groei van kinderen met het GATAD2B syndroom is waarschijnlijk niets aan de hand. Twee van de 10 kinderen hoorden bij de kleinste 5% op basis van hun lengte. Bij twee kinderen was sprake van een macrocefalie.

Vijf kinderen hebben moeite met kauwen, van wie 4 daarbij veel kwijlen. Eén meisje had daarnaast last van obstipatie. Bij twee andere kinderen zou sprake zijn van voedingsproblemen. Weer een ander kind had reflux tot de leeftijd van 1,5 jaar.

## Gedrag

Kinderen met het GATAD2B syndroom kunnen vrolijk en opgewekt zijn. Maar gedragsproblemen komen regelmatig voor. Bij een deel is sprake van autistische kenmerken, druk gedrag, zelfbeschadigend gedrag en/of agressief gedrag. Drie kinderen hadden slaapproblemen. Verder hebben 3 kinderen een hoge pijngrens.

## Hypotonie

Zes kinderen met een verandering in het GATAD2B-gen hadden een hypotonie. Bij sommige kinderen verbeterde die naarmate ze groter werden. Een lage spierspanning kan ertoe leiden dat een kind langer doet over het bereiken van bepaalde mijlpalen in de motorische ontwikkeling. Het kind gaat bijvoorbeeld later zitten, kruipen of los lopen. De lage spierspanning kan ook een rol spelen bij eventuele voedingsproblemen.

## Epilepsie

Bij 3 van de 10 kinderen met een verandering in het GATAD2B-gen was sprake van epilepsie. De kinderen hadden absences. Artsen vermoedden dat een vierde kind mogelijk absences had.

## Horen en zien

Bij 4 van de 10 kinderen was sprake van strabisme. Twee hebben hypermetropie). Nog 2 andere kinderen hebben mogelijk moeite met diepte zien. Eén van deze twee ziet ook minder goed in het donker. Weer een ander kind zou overgevoelig zijn voor licht. Met het gehoor lijkt bij de meeste kinderen niets mis. Eén kind is overgevoelig voor geluid en kan hoge tonen minder goed horen.

---

## BRONNEN

Folder GATAD2B syndrome Unique, Willemsen 2013, Hamdan 2014.

---

## MEER INFORMATIE

### **VGnetwerken**

www.vgnetwerken.nl  
m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl

### **Erfocentrum**

www.erfelijkheid.nl  
info@erfocentrum.nl

### **VKGN**

www.vkgn.org  
secretariaat@vkgn.org

### **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**

T (050) 361 72 29  
www.umcg.nl  
[http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken\\_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx](http://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/patienten/poliklinieken_medgen/chromosomenpolikliniek/Pages/default.aspx)  
klin.genetica@umcg.nl

### **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**

www.radboudumc.nl  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
erfelijkheid@umcn.nl

### **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**

www.lumc.nl  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
secretariaat.kg@lumc.nl

### **Rare Chromosome Disorder Support Group**

G1 The Stables, Station Road West  
Oxted, Surrey, RH89EE  
T +44(0)1883 723356  
info@rarechromo.org  
www.rarechromo.org  
© Unique 2015



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder GATAD2B syndrome van Unique. De informatie is geschreven door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Marjolein Willemsen, klinisch geneticus, Radboudumc. Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), prof.dr. Conny van Ravenswaaij-Arts (UMC Groningen) en drs. Mieke van Leeuwen (VGnetwerken), met dank aan Annet van Betuw (VanBetuwAdvies), drs. Marja de Kinderen (PROK Projectmanagement en trainingen) en Joyce Schaper (Chromosome Foundation) en Sarah Wynn, BSc(Hons) PhD DIC (Unique). Grafisch ontwerp: Michelangela, Utrecht, Fotografie: Peter Lodder. De foto's zijn van kinderen met een aandoening, maar niet het GATAD2B syndroom.

Deze folder is mogelijk gemaakt door een bijdrage van Fonds NutsOhra, Erfocentrum, VGnetwerken en VKGN.

