



Koolen-De Vries syndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Het Koolen-De Vries syndroom is een zeldzame aangeboren aandoening veroorzaakt door een deletie op de lange arm van chromosoom 17.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur, de database van Unique en informatie van de website www.17q21.com. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Unique had ten tijde dat de folder gemaakt werd 51 leden met het Koolen-De Vries syndroom. Men schat dat ten hoogste 1 op 16.000 pasgeborenen dit syndroom heeft.

Controles

Deze folder heeft als doel een overzicht te geven van de medische aandachtspunten voor zover deze bij personen met het Koolen-De Vries 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.

Specifieke aandachtspunten bij de follow-up van kinderen met het Koolen-De Vries syndroom zijn een onderzoek van de ontwikkeling, voedingsonderzoek, spraak- en taalonderzoek en onderzoek van het gehoor, het hart, de nieren (echo). Bij epilepsie wordt een EEG en verwijzing naar de neuroloog aanbevolen. Bij microcefalie en/of epilepsie wordt ook beeldvorming aanbevolen. Als er sprake is van het achterblijven van groei is het van belang na te gaan of er een groeihormoon deficiëntie bestaat.

Belangrijkste kenmerken

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het Koolen-De Vries syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door deze chromosoomafwijking worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met dit syndroom voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen met een normaal chromosomenpatroon.

Het Koolen-De Vries syndroom kan tot verschillende kenmerken leiden. De gevolgen zijn per persoon anders. Meestal komen de volgende verschijnselen voor: achterstand in de motorische ontwikkeling, leerproblemen, achterstand in de spraak- en taalontwikkeling, hypotonie, voedingsproblemen (vaak is sondevoeding nodig) en herkenbare gelaatstrekken.

Oorzaak

De oorzaak is een deletie in band q21.31 op chromosoom 17. Tot 2012 werd het Koolen-De Vries syndroom dan ook 17q21.31 microdeletie syndroom genoemd.

Door de deletie ontbreken genen in dit gebied. Bekend is dat een verandering of het ontbreken van het *KANSL7*-gen dit syndroom kan veroorzaken. Van andere genen in dit gebied is nog niet duidelijk welk effect ze hebben.

Bijna altijd is het Koolen-De Vries syndroom de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met dit syndroom. Soms is sprake van een inversie van chromosoom 17 of mozaïcisme bij één van de ouders. Dan hebben zij meer kans op nog een kind met een dergelijke deletie. Tot nu toe zijn er in de medische literatuur 2 families beschreven waarbij 2 kinderen geboren zijn met het Koolen-De Vries syndroom.

De diagnose kan worden gesteld met moleculair chromosomenonderzoek (array CGH, SNP array of Next Generation Sequencing). De ouders kunnen worden verwezen naar de klinisch geneticus voor bloedonderzoek bij zichzelf en counseling over het herhalingsrisico.

KLINISCHE KENMERKEN

Uiterlijke en lichamelijke kenmerken

Kinderen en volwassenen lijken soms meer op andere mensen met het Koolen-De Vries syndroom dan op hun familie. Kenmerkend is een peervormige neus. Andere voorkomende kenmerken zijn een hoog of breed voorhoofd, een lang gezicht, epicanthus plooien, grote oren die wat naar buiten staan en een smal of lang philtrum. Het haar kan een bijzondere kleur of textuur hebben. Verder zijn de ogen soms blauw of bleek van kleur. In de loop van de tijd kunnen de gelaatstreken vervagen.

Ontwikkeling

Bij het Koolen-De Vriessyndroom is er doorgaans meer tijd nodig voor de motorische ontwikkeling. Hypotonie kan hiervan een oorzaak zijn. De meeste kinderen lopen op hun tweede verjaardag, een enkeling pas tegen 4 jaar. Ook zijn er meestal problemen met de fijne motoriek. Dit komt door zwakke spieren in de handen. Bij de ontwikkeling van de motoriek bestaat de gebruikelijke behandeling uit begeleiding door een fysiotherapeut en/of ergotherapeut. Verder kan het kind baat hebben bij hulpmiddelen die via een fysiotherapeut of ergotherapeut verkregen kunnen worden.

Vaak zijn er problemen met spraak en taal. Een kind lijkt meer moeite te hebben met het spreken dan met het begrijpen van taal. Verstaanbare woorden worden maar zelden gehoord tot het kind 2 tot 5 jaar oud is. Ze communiceren met gebaren, plaatjes, lichaamstaal en gezichtsuitdrukkingen. Sommige kinderen leren korte zinnen te spreken in de tienerjaren. Er is vaak moeite met het maken van klanken vanwege verbale apraxie.

Er zijn meestal milde tot matige leerproblemen. De mate van leerondersteuning is verschillend. Sommige kinderen gaan naar normale basisscholen, anderen naar het speciaal onderwijs. Kinderen hebben er vaak baat bij als ze vanaf jonge leeftijd hulp krijgen.

Gedrag

Kinderen en volwassenen met het Koolen-De Vries syndroom gedragen zich goed, zijn gezellig, vriendelijk, vrolijk en liefdevol. Zoals in iedere groep mensen met een ontwikkelingsstoornis worden problemen gemeld, maar deze worden gecompenseerd door het positieve gedrag.

Voeding en groei

Bij de geboorte kunnen er voedingsproblemen zijn. Het zuigen kan zwak zijn. Als er niet kan worden voldaan aan de dagelijkse voedingsbehoeften, kan sondevoeding nodig zijn.

Meer dan een kwart van de baby's zijn te klein of te licht bij de geboorte. Door voedingsproblemen kan de groei achterblijven, maar met de tijd zal het kind vaak beter groeien. Toch is minimaal een vijfde klein in vergelijking met andere familieleden.

Cardiovasculair

Ongeveer 4 op de 10 baby's worden geboren met een hartprobleem. Vaak is dit een atrium septum defect of ventrikel septum defect. Problemen met de hartkleppen zijn ook gezien.

Zenuwstelsel

Bij het Koolen-De Vries syndroom komt epilepsie vaak voor. De epileptische aanvallen zijn erg goed controleren met medicijnen. Sommige kinderen groeien er ook overheen.

Bij een derde van de kinderen bij wie een MRI of CT-scan is gemaakt werden verschillende afwijkingen van het brein gezien, zoals dilatatie van de ventrikels of agenesie/dysgenesie van het corpus callosum.

Urogenitaal

Meer dan 7 op 10 jongens worden geboren met cryptorchisme.

Bij ongeveer 1 op de 3 mensen met het Koolen-De Vries syndroom is er een probleem met de nieren. Het gaat om hydronefrose, vesico ureterale reflux, pyelectasie en een verdubbeling van een deel van de nieren. Sommige baby's hebben ook herhaaldelijk urineweginfecties.

Skelet

Ontwrichte heupen komen bij 1 op de 5 baby's voor. Hetzelfde aantal wordt geboren met of ontwikkelen tijdens het leven een scoliose, kyfose of lordose. Soms is regelmatige controle, fysiotherapie, een brace of een operatie noodzakelijk voor deze aandoeningen.

Bijna 1 op de 3 baby's wordt geboren met een afwijkende voetstand. Dan kan het nodig zijn om de voeten in de juiste stand te brengen om het lopen te vergemakkelijken.

Ogen

Veel kinderen hebben visusproblemen. Bij ongeveer 1 op de 3 is sprake van hypermetropie. Meer dan een derde heeft strabismus. Uit de informatie van Unique komt naar voren dat myopie ook veel voorkomt.

BRONNEN

Folder Koolen-De Vries syndrome Unique. Varela 2006; El-Chehadeh-Djebbar 2011; Wright 2011; Terrone 2012; Unique

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
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 2016



De informatie uit deze folder voor artsen is gebaseerd op de Engelse folder Koolen-De Vries syndrome van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum) en nagekeken door dr. Laura van Dussen (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), 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 de zeldzamechromosoomafwijking in deze folder.

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

