



# ADNP syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS HET ADNP SYNDROOM?

**ADNP syndroom is een aandoening die ontstaat als 1 van de 2 exemplaren van het *ADNP*-gen (op chromosoom 20) niet meer goed werkt. Dit gen speelt een grote rol bij groei en ontwikkeling van de hersenen. Als er iets aan de hand is met dit gen, leidt dit vaak tot autisme, een verstandelijke beperking en/of een ontwikkelingsachterstand. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij kinderen met het ADNP syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind met deze aandoening in zijn/haar omgeving.**

Genen vormen de instructies voor al onze erfelijke eigenschappen. Ze 'vertellen' het lichaam hoe het zich moet ontwikkelen, groeien en functioneren. Genen bestaan uit DNA en liggen opgeslagen op onze chromosomen. De chromosomen zitten in de cellen, dit zijn de bouwstenen van ons lichaam. U leest hierover meer op [www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen](http://www.erfelijkheid.nl/erfelijkheid/dna-genen-en-chromosomen).

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het ADNP syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Inmiddels zijn in de medische literatuur ongeveer 14 personen beschreven met deze aandoening. Omdat er nog maar heel weinig mensen bekend zijn met deze aandoening zijn nog niet alle effecten bekend.

---

## ONTWIKKELING

### Groei en voeding

De meeste kinderen met het ADNP syndroom hebben voedingsproblemen, zoals moeite met zuigen en slikken. Vaak is er sprake van een lage spierspanning. Dan voelt een kind slap aan. Een lage spierspanning kan bijdragen aan voedingsproblemen. Ook komt bij een deel van de kinderen reflux voor. Dan loopt voedsel uit de maag terug naar de slokdarm. Ook is er soms sprake van verstopping. Vaak hebben kinderen een normale lengte. Maar enkele kinderen hebben een groeiachterstand of kleine lengte.

### Motoriek

Kinderen doen er over het algemeen langer over om de mijlpalen in de motorische ontwikkeling te behalen. De veelvoorkomende lage spierspanning kan hieraan bijdragen. Van 11 kinderen is bekend dat ze los zaten op een leeftijd tussen 7,5 en 12 maanden en ze liepen tussen 19 maanden en 4,5 jaar.

## Spraak

(Bijna) altijd is bij het ADNP syndroom sprake van een achterstand in de spraakontwikkeling. Kinderen gaan vaak later praten en een aantal spreekt enkele woorden.

## Leren

Bij kinderen met het ADNP syndroom is sprake van een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. De verstandelijke beperking kan mild tot ernstig zijn.

## Gedrag

Alle kinderen die tot nu toe in de medische literatuur zijn beschreven hebben autisme of autistische kenmerken. Daarnaast heeft een deel ander moeilijk gedrag. Ook ADHD, angst, woedeaanvallen, obsessief compulsieve stoornis (daarbij is sprake van dwanggedachten en -handelingen) en stemmingsproblemen zijn gemeld. Enkele kinderen hadden slaapproblemen. Soms waren die goed te behandelen met het medicijn melatonine.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het ADNP syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Hoofd en hersenen

Bij 2 kinderen met het ADNP syndroom was sprake van epilepsie. Bij 5 van 11 kinderen die een MRI onderzoek hebben gehad, waren bijzonderheden te zien. Maar de bijzonderheden verschilden per kind.

### Hart

Bij 3 kinderen van 11 kinderen met het ADNP syndroom is een hartafwijking vastgesteld. Twee van hen hadden een gaatje tussen de bovenste kamers van het hart. Ook lekte bij 2 kinderen één van de hartkleppen.

### Veelvuldige infecties

Ongeveer 5 tot 6 op de 10 kinderen heeft regelmatig last van infecties. Het gaat daarbij om luchtweginfecties of infecties van de urinewegen.

### Zien

Een belangrijk deel van de kinderen met het ADNP syndroom heeft oogafwijkingen. Het gaat dan vooral om scheelzien en verziendheid.

### Uiterlijk

Bij kinderen met het ADNP syndroom komen sommige uiterlijke kenmerken vaker voor. Er is soms een opvallend voorhoofd met een hoge haargrens, brede neusbrug en dunne bovenlip. Enkele kinderen hebben afwijkingen aan de handen en/of voeten. Er kan bijvoorbeeld sprake zijn van extra vingers of tenen, korte handen en tenen of een kromstand van de vingers en/of tenen. Maar het soort verschilt per kind.



---

## HOE ONTSTAAT HET?

Bij alle kinderen die tot nu toe bekend zijn, is het ADNP syndroom nieuw bij het kind ontstaan en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Artsen raden de ouders altijd aan om voor uitleg en onderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

---

## MEER INFORMATIE

### **VGnetwerken**

[www.vgnetwerken.nl](http://www.vgnetwerken.nl)  
[m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl](mailto:m.vanleeuwen@vgnetwerken.nl)

### **Erfocentrum**

[www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)  
[info@erfocentrum.nl](mailto:info@erfocentrum.nl)

### **VKGN**

[www.vkgn.org](http://www.vkgn.org)  
[secretariaat@vkgn.org](mailto:secretariaat@vkgn.org)

### **Chromosomenpolikliniek UMC Groningen**

T (050) 361 72 29  
[www.umcg.nl](http://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](mailto:klin.genetica@umcg.nl)

### **Polikliniek Zeldzaam Radboudumc**

[www.radboudumc.nl](http://www.radboudumc.nl)  
<https://www.radboudumc.nl/Zorg/Afdelingen/Genetica/KlinischeGenetica/Pages/Contact.aspx>  
[erfelijkheid@umcn.nl](mailto:erfelijkheid@umcn.nl)

### **Polikliniek Dysmorfologie LUMC**

[www.lumc.nl](http://www.lumc.nl)  
<https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/patienten/poliklinieken/polikliniek-dysmorfologie>  
[secretariaat.kg@lumc.nl](mailto: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](mailto:info@rarechromo.org)  
[www.rarechromo.org](http://www.rarechromo.org)  
© Unique 2016



**Deze informatie is geen vervanging van persoonlijk medisch advies. Bij medische vragen verwijzen we u naar een arts.**

De informatie uit deze korte folder is gebaseerd op de folder ADNP related syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), dr. Maaïke Haadisma (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 met het ADNP syndroom.

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

