



# GRIN2B syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS HET GRIN2B SYNDROOM?

**Het GRIN2B syndroom is een aandoening die ontstaat als 1 van de 2 exemplaren van het GRIN2B-gen (op chromosoom 12) niet meer goed werkt. Dit gen speelt een grote rol bij het overbrengen van prikkels in de hersenen. Als er iets aan de hand is met dit gen, leidt dit vaak tot een verstandelijke beperking en/of een ontwikkelingsachterstand. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij kinderen met het GRIN2B 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 GRIN2B syndroom. Deze folder is ontwikkeld naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Inmiddels zijn in de medische literatuur ongeveer 20 personen beschreven met deze aandoening.

Omdat er nog maar heel weinig mensen bekend zijn met deze aandoening zijn nog niet alle effecten bekend.

---

## ONTWIKKELING

Kinderen met het GRIN2B syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts om de ontwikkeling en het gedrag te controleren.

### Groei en voeding

Een aantal kinderen heeft voedingsproblemen en/of last van verstopping. Bij ongeveer 3 op de 10 kinderen met het GRIN2B syndroom is sprake van een lage spierspanning. Het kind voelt dan slap aan. Een lage spierspanning kan ook een rol spelen bij eventuele voedingsproblemen.

Met de groei van kinderen met het GRIN2B syndroom is waarschijnlijk niets aan de hand.

## Motoriek

Er is doorgaans meer tijd nodig voor behalen van mijlpalen in de motorische ontwikkeling. De lage spierspanning, die soms voorkomt, kan hiervan de oorzaak zijn. Een deel van de kinderen leert niet lopen of los zitten. Zeven kinderen met het GRIN2B syndroom die liepen, konden dit gemiddeld op een leeftijd van 24 maanden. Van 5 is bekend dat ze niet liepen.

## Spraak

Vaak is er bij het GRIN2B syndroom een achterstand in de spraakontwikkeling. Zes van 12 kinderen over wie informatie is, spraken niet of spraken slechts één woord. Vijf kinderen die spraken, spraken hun eerste woorden op de leeftijd van gemiddeld 17 maanden.

## Leren

Bij kinderen met het GRIN2B syndroom is sprake van een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. De verstandelijke beperking kan mild tot ernstig zijn.

## Gedrag

Gedragsproblemen komen regelmatig voor bij het GRIN2B syndroom. Bij een deel is sprake van autisme of autistische kenmerken. Ook hyperactiviteit, concentratieproblemen en/of moeite met aandacht houden, agressief gedrag en slaapproblemen komen soms voor.

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

### Epilepsie

Bij ongeveer 3 tot 4 op de 10 kinderen met een verandering in het GRIN2B-gen is sprake van epilepsie. Enkele kinderen hebben een ernstige vorm van epilepsie. Dan leiden de epileptische aanvallen tot een stilstand of achteruitgang in de ontwikkeling.

---

## HOE ONTSTAAT HET?

Bij (bijna) alle kinderen die tot nu toe bekend zijn, is het GRIN2B syndroom nieuw bij het kind ontstaan en hebben de ouders de afwijking in het GRIN2B-gen niet. 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 GRIN2B related syndrome van Unique. De korte folder is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken dr. Maaïke Haadsma (Erfocentrum), 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), 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 GRIN2B syndroom.

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

