



Jacobsen syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

WAT IS HET JACOBSSEN SYNDROOM?

Bij mensen met het Jacobsen syndroom ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 11. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met het Jacobsen syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met het Jacobsen syndroom in zijn/haar omgeving.

De chromosomen bevatten ons erfelijke materiaal (DNA). 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.

De kenmerken die in deze folder staan, zijn beschreven in de medische literatuur bij kinderen met het Jacobsen syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. In de medische literatuur zijn meer dan 200 personen beschreven met deze aandoening.

ONTWIKKELING

Voeden en groei

Dikwijls komen er na de geboorte voedingsproblemen voor. Een groot aantal baby's heeft moeite met het coördineren van zuigen en slikken. Soms wordt er veel voeding teruggegeven (reflux). Veel kinderen met het Jacobsen syndroom hebben als tijdelijke oplossing baat bij sonde. De meeste kinderen zijn klein voor hun leeftijd. Een klein deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon.

Leren

De meeste kinderen leren langzamer dan hun leeftijdsgenootjes. Ze hebben vaak milde tot matige leerproblemen. Enkele kinderen hebben een gemiddeld leertempo.

Spraak en taal

inderen gaan laat praten. Maar het grootste deel leert praten en sommigen leren vloeiend spreken. Vaak begrijpen kinderen meer taal dan dat ze zelf kunnen spreken.

Motoriek

Kinderen met het Jacobsen syndroom leren wat later zitten en lopen dan andere kinderen, maar ze leren het wel. Vaak is er een lage spierspanning (hypotonie). Dan voelt een kind slap aan. Dit kan van invloed zijn op de ontwikkeling van de motoriek. De meeste kinderen groeien over de lage spierspanning heen. De fijne motoriek ontwikkelt zich laat. Maar kinderen leren meestal bijvoorbeeld wel om zelf te eten, zichzelf aan te kleden en te schrijven.

Gedrag

Families geven aan dat sommige kinderen gedragsproblemen hebben, zoals uitdragend gedrag en woedeaanvallen. Vaak gaat dit over als het kind leert praten. Veel kinderen hebben ADHD. Soms zijn er kenmerken die passen bij autisme of een autisme spectrum stoornis. Kinderen lijken beter te functioneren in een gestructureerde omgeving en lijken beter om te kunnen gaan met volwassenen.

Slaap

De meeste kinderen hebben geen moeite om in slaap te komen. Ongeveer een kwart van de kinderen had tenminste één keer per week slaapproblemen. Het kon bijvoorbeeld gaan om regelmatig 's nacht wakker worden, onrustig slapen of alleen in slaap vallen als er een andere persoon aanwezig was.

MEDISCHE PROBLEMEN

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

Bloed

Meestal zijn er te weinig bloedplaatjes of niet goed werkende bloedplaatjes. Dit betekent dat een kind gemakkelijker blauwe plekken krijgt en meer kans heeft op bloedingen.

Hart

Ongeveer de helft van de baby's met het Jacobsen syndroom wordt geboren met een hartafwijking. Meestal gaat het om een opening in de wand tussen de linker en rechter hartkamer of afwijkingen van de linkerzijde van het hart die ook van invloed zijn op de grote lichaamsslagader (aorta).

Maag en darmen

Bijna de helft van de kinderen heeft verstopping. Dit komt vaker voor bij kinderen met een chromosoomafwijking. Veel drinken, vezels en veel bewegen kunnen helpen. Soms is het nodig dat een arts medicijnen voorschrijft.

Kinderen met het Jacobsen syndroom hebben een grotere kans op het ontwikkelen van pylorushypertrofie. Dan is de overgang van de maag naar de darmen vernauwd door een verdikking van de sluitspier. Kinderen kunnen daardoor herhaaldelijk en krachtig overgeven. Meestal uit deze aandoening zich 2 tot 6 weken na geboorte.

Zien

De meest voorkomende oogproblemen zijn scheelzien en ver- of bijziendheid. Soms is er een coloboom ('sleutelgatvorm' in de iris) of staar.

Hersenen

Er kunnen hersenafwijkingen zijn zoals vergrote hersenventrikels (holtes in de hersenen), geen hersenbalk (verbindt de beide hersenhelften met elkaar) en verlies van hersenweefsel.

Infecties

Oor- en holteontstekingen komen vaak voor bij ongeveer de helft van de kinderen met het Jacobsen syndroom. Bij een deel van de kinderen is sprake van een stoornis in de afweer. Herhaaldelijke infecties kunnen enige mate van tijdelijk gehoorverlies veroorzaken. Velen hebben trommelvliesbuisjes nodig. Bij enkelen is sprake van permanent gehoorverlies.

Skelet

Een deel van de kinderen heeft afwijkingen aan het skelet. Bij 1 op de 5 kinderen is sprake van een heupdislocatie, scoliose, platvoeten of een klompvoet.

Nieren en geslachtsdelen

Bij een deel van de jongens zijn de zaadballen niet ingedaald. Ongeveer 10% van de kinderen heeft afwijkingen aan de blaas en nieren.

Schildklier

Bij een deel van de kinderen is sprake van een te langzaam werkende schildklier.

HOE ONTSTAAT HET?

Meestal ontstaat het Jacobsen syndroom nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. De oorzaak is dan een verandering die zich voordeed bij de vorming van de zaadcel of eicel. Soms heeft een ouder een verandering aan chromosoom 11 waardoor het Jacobsen syndroom bij het kind makkelijker kan ontstaan. Daarom raden artsen de ouders altijd aan om voor uitleg en chromosomenonderzoek naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsarts) te gaan.

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 2015



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 Engelse folder 11q deletion disorder Jacobsen syndrome van Unique. De korte folder 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 zeldzame chromosoomafwijking in deze folder.

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

