



# Koolen-De Vries syndroom



INFORMATIE VOOR PUBLIEK

---

## WAT IS HET KOOLEN-DE VRIES SYNDROOM?

**Bij mensen met het Koolen-De Vries syndroom ontbreekt een stukje erfelijk materiaal op plek q21.31 op chromosoom 17. In deze folder vindt u een overzicht van de meest voorkomende kenmerken bij mensen met het Koolen-De Vries syndroom. Deze folder is bedoeld voor iedereen met een kind of volwassene met dit 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](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 Koolen-De Vries syndroom of gemeld door gezinnen van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen en gevestigd in Engeland. Er zijn bij Unique 51 personen bekend met het Koolen-De Vries syndroom. Men schat dat maximaal 1 op 16.000 kinderen geboren wordt met dit syndroom.

---

## ONTWIKKELING

### Voeden en groei

Dikwijls komen er na de geboorte voedingsproblemen voor. Dan krijgen kinderen niet genoeg voeding binnen. Soms was dan sondevoeding nodig.

Meer dan een kwart van de baby's is te klein bij de geboorte. Door de voedingsproblemen kan het kind minder groeien. In de loop van de tijd zal de groei verbeteren. Maar minimaal een vijfde is klein in vergelijking met familieleden.

### Leerproblemen

Er zijn bij het Koolen-De Vries syndroom vaak leerproblemen. Men denkt dat het meestal om milde tot matige problemen gaat. Sommige kinderen gaan naar normale basisscholen, andere gaan naar het speciaal onderwijs.

## Motoriek

Kinderen met het Koolen-De Vries syndroom hebben meer tijd nodig om te leren hun hoofd rechtop te houden, te zitten, staan, bewegen en lopen. Meestal wordt lopen geleerd rond de tweede verjaardag. Vroege fysiotherapie en hulpmiddelen kunnen helpen bij het lopen. Er kunnen problemen zijn met de fijne motoriek, omdat een aantal kinderen zwakke spieren in de handen heeft.

## Spraak en taal

Bij het Koolen-De Vries syndroom is er vaak een achterstand in de taal- en spraakontwikkeling. Verstaanbare woorden worden maar zelden gehoord tot het kind 2 tot 5 jaar oud is. Er kunnen problemen zijn met het aansturen van de spieren die nodig zijn voor het spreken. De meeste kinderen begrijpen taal beter dan dat ze zich kunnen uitdrukken in taal. Soms worden gebaren, lichaamstaal en plaatjes gebruikt om te communiceren. Sommige kinderen leren korte zinnen te spreken in de tienerjaren.

## Gedrag

Over het algemeen zijn mensen met het Koolen-De Vries syndroom vriendelijk en meegaand. Ook zijn ze vrolijk en liefdevol. Zoals in iedere groep mensen met een ontwikkelingsstoornis worden problemen gemeld, maar deze worden sterk gecompenseerd door hun fijne gedrag

---

## MEDISCHE PROBLEMEN

Kinderen met het Koolen-De Vries syndroom kunnen verschillende medische problemen hebben. Ze blijven daarvoor onder controle bij een kinderarts.

### Lage spierspanning

Veel kinderen hebben een lage spierspanning (hypotonie). Dan voelt het kind slap aan. Dit kan gevolgen hebben voor bijvoorbeeld de ontwikkeling van de motoriek en de spraak en kan een rol spelen bij de voedingsproblemen.

### Hart

Er zijn bij ongeveer 4 op 10 baby's aangeboren hartaandoeningen, zoals een opening in het tussenschot van het hart, problemen met de hartkleppen (kleppen in het hart die het bloed de juiste kant op sturen). De behandeling kan bestaan uit regelmatige controle of een operatie.

### Hersenen

Bij het Koolen-De Vries syndroom zijn er vaker afwijkingen van de hersenen, zoals vergrote hersenkamers en niet helemaal aangelegde hersenbalk (band van zenuwweefsel dat de twee hersenhelften verbindt).

### Nieren

Ongeveer een derde heeft nierproblemen, zoals vergrote nieren, terugstromen van urine uit de blaas naar de nieren en vergroting van het deel van de nier waar de urine zich verzamelt en een verdubbeling van een deel van de nieren. Soms zijn er steeds terugkerende urineweginfecties.

## **Skelet**

Bij ongeveer 1 op 5 kinderen komen ontwrichte heupen en/of een kromming van de wervelkolom voor. De behandeling kan bestaan uit een brace, fysiotherapie of operatie. Ongeveer een derde heeft een afwijkende stand van de voeten.

## **Epilepsie**

De meeste kinderen hebben epilepsie. Vaak is de epilepsie goed te behandelen met medicijnen. Sommige kinderen groeien er overheen.

## **Zien**

Soms zijn er bij het Koolen-De Vries syndroom oogproblemen, zoals verziendheid, scheelzien en bijziendheid. Een bril kan helpen.



## **HOE ONTSTAAT HET?**

Bijna altijd ontstaat het Koolen-De Vries syndroom nieuw bij het kind en hebben de ouders een normaal chromosomenpatroon. Soms heeft een ouder een verandering aan chromosoom 17 of ontbreekt in een deel van de cellen het stukje erfelijk materiaal op plek q21.31 op chromosoom 17. Dan kan dit syndroom bij het kind makkelijker 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](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 Engelse folder Koolen-De Vries 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.

