



ADNP syndroom



INFORMATIE VOOR DE ARTS

ALGEMEEN

Het ADNP syndroom is een aandoening waarbij kinderen autisme en een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand hebben. Het ADNP syndroom ontstaat als 1 van de 2 kopieën van het *ADNP*-gen niet meer goed functioneert. Dit gen ligt op chromosoom 20.

De informatie uit deze folder is gebaseerd op de beschikbare wetenschappelijke literatuur naar het voorbeeld van Unique. Unique is een wereldwijde organisatie voor mensen met zeldzame chromosoomaandoeningen, gevestigd in Engeland. Inmiddels zijn in de medische literatuur ongeveer 14 personen met deze aandoening beschreven. Bij het schrijven van de folder hebben we zo veel mogelijk gebruikt gemaakt van de volledige tekst uit artikelen, maar van sommige was alleen de samenvatting beschikbaar.

Controles

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

Kinderen met het ADNP syndroom kunnen het beste begeleid worden door een kinderarts voor monitoring van de ontwikkeling en het gedrag. Als het nodig is, kan op tijd ondersteuning in de vorm van fysiotherapie, ergotherapie, logopedie en gedragstherapie worden ingeschakeld.

Belangrijkste kenmerken

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. Het is niet van alle kenmerken bekend of ze door de deze aandoening worden veroorzaakt of dat het soms toeval is dat een kenmerk bij een kind met deze aandoening voorkomt. Voor een deel van deze kenmerken geldt dat ze ook (vaak) voorkomen bij kinderen zonder deze aandoening.

Omdat er nog maar weinig mensen met een het ADNP syndroom beschreven zijn, zijn nog niet alle effecten bekend. De meeste kinderen hebben een ontwikkelingsachterstand en/of verstandelijke beperking, autisme en soms andere gedragsproblemen, hypotonie en voedingsproblemen op de kinderleeftijd.

Oorzaak

De oorzaak is een niet goed functionerend *ADNP*-gen. Dit is gelegen op chromosoom 20. Het *ADNP*-gen speelt een grote rol bij de groei en ontwikkeling van de hersenen. Als er een afwijking in dit gen zit, leidt dit vaak tot autisme, een verstandelijke beperking en/of ontwikkelingsachterstand.

Het ADNP syndroom is voor het eerst beschreven in 2014. Er zijn ongeveer 14 mensen in de medische literatuur beschreven. Men weet nog maar korte tijd dat deze aandoening kan ontstaan door een verandering in dit gen. Met de nieuwste technieken om een verandering in dit gen op te sporen neemt het aantal kinderen met de diagnose in de komende jaren waarschijnlijk sterk toe. Bij alle kinderen die tot nu toe beschreven zijn, is het ADNP syndroom de novo, dat wil zeggen, spontaan opgetreden. Dan is het onwaarschijnlijk dat ouders nog een kind krijgen met deze aandoening.

De diagnose kan worden gesteld met moleculair genetisch onderzoek (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

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. Ook heeft een aantal 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 is verschillend per kind.

Ontwikkeling

Over het algemeen hebben kinderen met het ADNP syndroom meer tijd nodig om mijlpalen in de motorische ontwikkeling te behalen. Eén artikel beschrijft 11 kinderen die los zaten op een leeftijd tussen 7,5 en 12 maanden en liepen tussen 19 maanden en 4,5 jaar. (Bijna) altijd is bij het ADNP syndroom sprake van een achterstand in de spraakontwikkeling. Er wordt vaak later begonnen met praten en een deel spreekt slechts enkele woorden. Eén jongen sprak niet op 8,5-jarige leeftijd. Bij kinderen met het ADNP syndroom is sprake van een verstandelijke beperking en/of leerproblemen. De verstandelijke beperking kan mild tot ernstig zijn. Als het nodig is, kan het kind ondersteuning in de vorm van fysiotherapie, ergotherapie en logopedie worden geboden.

Voeding en groei

Vaak zijn er bij het ADNP syndroom voedingsproblemen. Bij een deel van de kinderen komt reflux voor. Ook hebben sommige kinderen obstipatie.

De meeste kinderen hebben een normale lengte. Maar bij een aantal is sprake van een groeiachterstand of kleine lengte. Eén jongen met het ADNP syndroom heeft een tekort aan groeihormoon.

Gedrag

Alle kinderen die tot nu toe in de medische literatuur zijn beschreven hebben autisme of autistische kenmerken. Daarnaast heeft een deel andere gedragsproblemen. Ook ADHD, angst, woedeaanvallen, obsessief compulsieve stoornis en stemmingsproblemen zijn gemeld. Enkele kinderen hadden slaapproblemen. Soms waren die goed te behandelen met het medicijn melatonine. Indien nodig, kan gedragstherapie worden ingeschakeld.

Hypotonie

Meestal is er hypotonie. Dit kan van invloed zijn op de motorische ontwikkeling en eventuele voedingsproblemen.

Cardiovasculair

Bij 3 kinderen van 11 kinderen met het ADNP syndroom is een hartafwijking vastgesteld. Twee van hen hadden een atrium septum defect. Ook was er bij 2 sprake van een lekkende mitralisklep. Bij één van het kwam dat door een prolaps.

Zenuwstelsel

Bij 2 kinderen met het ADNP syndroom was sprake van epilepsie. Bij 5 van 11 kinderen die een MRI onderzoek kregen, waren bijzonderheden te zien. De bijzonderheden waren echter per kind anders.

Ogen

Een belangrijk deel van de kinderen met het ADNP syndroom heeft oogafwijkingen. Daarbij ging het met name om strabisme en hypermetropie.

Infecties

Ongeveer 50 tot 60% heeft regelmatig last van infecties. Het gaat daarbij om luchtweginfecties of urineweginfecties.

BRONNEN

Folder ADNP related syndrome Unique, Helsmoortel 2014, O'Roak 2012a, O'Roak 2012b, Pescosolino 2015, Vandeweyer 2014.

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 ADNP related syndrome van Unique. De folder voor artsen is gemaakt door dr. Laura van Dussen (Erfocentrum). Bij deze folder zijn betrokken drs. Marloes Brouns-van Engelen (Erfocentrum), dr. Maaïke Haadsma (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.

