

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van het KBG syndroom is dat één kopie van het ANKRD11 gen niet goed werkt. Dit kan komen door een verandering (mutatie) binnen het gen die de functie ervan verstoort, of door verlies (deletie) van het gen of van een deel ervan. De tweede kopie is intact.

Hoe gebeurde dit?

Het genetisch materiaal van beide ouders wordt gekopieerd in de eicel en zaadcel die samen de start vormen van een nieuw kind. Bij dit "aflezen" van de genetische informatie kunnen soms toevallige, zeldzame veranderingen ontstaan in de genetische code van het kind die niet in het DNA van de ouders gezien worden. Het KBG syndroom ontstaat wanneer een van deze toevallige zeldzame veranderingen optreedt in het ANKRD11 gen op chromosoom 16. Dit soort veranderingen komt voor bij alle leven - mensen, planten en dieren - en hebben niets te maken met levensstijl of iets dat u heeft gedaan. In de meeste families ontstaat de DNA verandering in ANKRD11 uit het niets (de novo). In enkele families heeft een van de ouders dezelfde verandering als het kind.

Kan het opnieuw gebeuren?

De kans op een volgend kind met een zeldzame genetische aandoening hangt af van de genetische code van de ouders. Hebben de ouders niet dezelfde ANKRD11 verandering als hun kind, of een andere verandering die invloed heeft op ANKRD11, dan is de kans op nog een kind met KBG syndroom vrijwel zeker niet groter dan voor ieder ander. Wanneer de genetische analyse van het DNA van de ouders van een kind met KBG syndroom laat zien dat zij drager zijn van dezelfde verandering in het ANKRD11 gen, dan is de kans dat het weer gebeurt veel groter, namelijk 50% (1 op 2) bij elke volgende zwangerschap. Elke familiesituatie is anders. De klinisch geneticus kan u precies informeren over uw situatie een erfelijkheidsadvies geven voor uw familie.

Wat families zeggen ...

"Mijn zoontje is speciaal voor me omdat hij me elke dag weer verrast. We gaan thuis voor vooruitgang en niet voor perfectie. Het zijn de kleine dingen die me zo trots maken. Het opvoeden van zo'n speciaal jongetje haalt het beste uit me naar boven. We doen allemaal ons best om hem verder te helpen en dat heeft onze familie sterker gemaakt. We kunnen ons het leven zonder hem niet meer voorstellen." - 2½ jaar

"Jane is heel speciaal. Ik wist vanaf het moment van haar geboorte dat ze uniek was. Ze heeft altijd zoiets tevredens over zich. Ze brengt licht en vreugde in ieders leven. Wat Jane ook speciaal maakt, is dat ze nooit trek heeft. Zelfs als baby huilde ze niet om eten. Ze heeft me laten zien dat ieder van ons de dingen op een eigen manier doet en dat we allemaal iets bijzonders meenemen. Ik heb geleerd om nieuwe uitdagingen aan te gaan en om het andere tempo van het leven te omhelzen. Dankzij Jane heb ik mensen ontmoet die ik anders nooit gekend zou hebben. Ik heb geleerd de kleine dingen te vieren en ze heeft me geduld geleerd. Dankzij haar heb ik leren meeleven met anderen. Ik ben dankbaar voor elke dag met Jane, mijn lieve meisje." - 2½ jaar

Steun en informatie

Rare Chromosome Disorder Support Group

The Stables, Station Road West, Oxted,
Surrey, RH8 9EE, UK

Tel: +44(0)1883 723356

info@rarechromo.org | www.rarechromo.org



Deze folder is geen vervanging voor een persoonlijk medisch advies. Gezinnen kunnen het best een arts raadplegen over de diagnose, behandeling en gezondheid van hun kind. De informatie over genetische aandoeningen staat niet stil. De informatie in deze folder is het beste dat op het moment van het maken beschikbaar was. Unique doet haar best om waar nodig de folders die al zijn verschenen te herzien. Deze folder is samengesteld door Dr Natalie Canham, Consultant in Clinical Genetics, North West Thames Regional Genetics Service, UK. De Nederlandse vertaling is gemaakt door VG netwerken en deze is nagezien door Dr Charlotte Ockeloen, RadboudUMC Nijmegen.

2015 Version 1 [PM]

Copyright © Unique 2015

Rare Chromosome Disorder Support Group Charity Number 1110661
Registered in England and Wales Company Number 5460413



ANKRD11 en KBG syndroom

rarechromo.org



Wat is KBG syndroom?

Het KBG syndroom werd voor het eerst beschreven in 1975. De naam is afkomstig van de initialen van de drie personen over wie in dit eerste artikel werd gerapporteerd. Mensen met KBG syndroom hebben subtiele uiterlijke kenmerken, grote blijvende tanden, een meer of minder ernstige achterstand in de ontwikkeling en leerproblemen. Omdat de uiterlijke kenmerken zo subtiel zijn, wordt de diagnose soms pas gesteld wanneer het blijvend gebit doorkomt. Andere kenmerken die kunnen voorkomen zijn een korte gestalte, epilepsie, niet ingedaalde zaadbollen, afwijkingen aan de ruggengraat en gehoorsverlies, doorgaans veroorzaakt door een lijmoor.

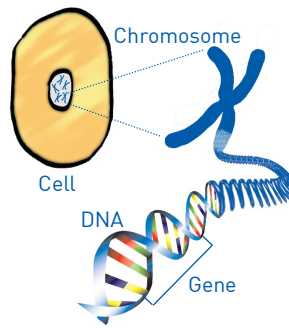
KBG syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in of een deletie van het ANKRD11 gen op chromosoom 16q24.3. De meeste kinderen met KBG syndroom zijn de eerste in hun familie, maar een klein deel heeft het van een van de ouders (de kenmerken bij een ouder kunnen zo mild zijn dat ze eerder niet zijn opgevallen). KBG syndroom komt even vaak voor bij jongens en meisjes. Zowel bij jongens als meisjes kunnen de kenmerken ernstiger of milder zijn.

De meeste mensen hebben:

- Een achterstand in de ontwikkeling
- Grote blijvende voortanden
- Karakteristiek gelaat
- Kromme pinken (clinodactyly)
- Niet ingedaalde zaadbollen bij jongens

Hoe vaak komt KBG syndroom voor?

Het is waarschijnlijk zeldzaam, maar niemand weet het precies. Het is aannemelijk dat veel mensen geen diagnose hebben, omdat veel van de kenmerken zich mild kunnen uiten. Dit geldt ook voor de leerproblemen bij mensen met een toevallige verandering in ANKRD11.



Medische aandachtspunten

Bij mensen met een deletie die het ANKRD11 gen omvat, kunnen ook andere genen ontbreken en dit kan maken dat er bij hen sprake is van meer medische aandachtspunten dan bij mensen met alleen de mutatie in het gen.

Epilepsie: Ongeveer 20-40% van de mensen met KBG heeft een vorm van epilepsie. De aanvallen reageren doorgaans goed op de gebruikelijke anti-epileptische medicatie.

Horen: Veel kinderen hebben last van een lijmoor (vocht achter het oor) dat geleidings gehoorverlies kan veroorzaken. Bij veel kinderen is het nodig om buisjes te plaatsen (soms herhaaldelijk) en bij sommige kinderen zijn gehoorapparaatjes nodig. Het gehoor dient in de kindertijd regelmatig zorgvuldig te worden onderzocht, ook als de neonatale gehoorscreening normaal was.

Zien: Kinderen met KBG hebben een grotere kans op problemen met zien zoals astigmatisme (het oog is niet mooi rond van vorm waardoor het gezichtsveld wazig kan worden) en bijziendheid of verziendheid, ook scheelzien komt voor. Behandeling omvat afplakken van het oog, oefeningen, aanmeten van een bril of een operatie om de ogen recht te zetten.

Niet ingedaalde testes: Bij de meeste jongens met KBG zijn bij de geboorte de balletjes nog niet ingedaald. Soms komt dit vanzelf in orde, anders is een (kleine) operatie nodig.

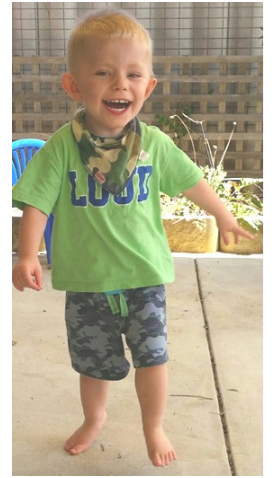
Scoliose: Bij sommige mensen met KBG ontstaat in de loop van de ontwikkeling een (zijwaartse) verkromming van de ruggengraat (scoliose).

Tanden: Naast de grote voortanden, kunnen soms ook de kiezen groot zijn. Dit kan orthodontische problemen geven omdat de tanden te groot zijn voor de kaak. Problemen met het tandglazuur komen erg veel voor. Zorgvuldig poetsen en tijdig wennen aan bezoek aan de tandarts is van belang.

Voeding: In de ervaring van Unique komt een (hardnekkig) gebrek aan interesse in eten veel voor.

Ontwikkeling en gedrag

Kinderen met KBG syndroom leren zelfstandig lopen, maar meestal wel later dan gemiddeld. Veel kinderen kunnen de reguliere basisschool bezoeken, al is daar dan wel extra hulp nodig. Het reguliere voortgezet onderwijs is voor de meeste jongeren te onoverzichtelijk. Meestal volgt rond die leeftijd een overstap naar speciaal onderwijs. Kinderen met een deletie kunnen meer moeite hebben met leren. Maar er zijn ook artikelen over mensen met KBG syndroom en geen problemen met leren of met de ontwikkeling.



Een deel van de mensen met KBG syndroom heeft autisme of autistische kenmerken. Ook andere gedragsproblemen kunnen voorkomen, zoals ADHD. De meeste kinderen met KBG syndroom leren praten, maar een spraakachterstand komt veel voor. Gehoorverlies kan de achterstand in de spraakontwikkeling versterken. De ontwikkeling van de fijne motoriek (gebruik van de handen) is vaak vertraagd, maar dit trekt uiteindelijk bij.

Een baby met KBG syndroom heeft doorgaans een normaal gewicht bij de geboorte. Ongeveer de helft groeit echter langzaam en blijft klein voor de leeftijd, als kind en als volwassene. Er zijn echter ook kinderen en volwassenen met een gemiddelde of boven gemiddelde lengte.

Aanbevelingen

- (Bij het stellen van de diagnose) onderzoek van het hart door een (kinder)cardioloog, inclusief een echo van het hart
- Regelmatig controle van het gebit
- Regelmatig controle van het gehoor tot vijfjarige leeftijd, ook wanneer het bij eerdere controle normaal is
- Controle van de zaadbollen bij jongens
- Foto's van de de borst en de ruggengraat
- Onderzoek van de ogen (ophthalmologie)