

Informatie over Helsmoortel-van der Aa syndroom

Wat is Helsmoortel-van der Aa syndroom?

Helsmoortel-van der Aa syndroom (HvdAS) is een zeldzame erfelijke aandoening. Op dit moment zijn er wereldwijd enkele tientallen mensen met het HvdAS bekend. Omdat de onderliggende oorzaak pas enkele jaren bekend is, valt te verwachten dat er komende jaren meer personen met deze aandoening gevonden zullen worden. De aandoening is vernoemd naar twee personen die de aandoening voor het eerst beschreven hebben. De aandoening wordt ook wel ADNP-gerelateerde verstandelijke beperking en autisme spectrum stoornis of ADNP syndroom genoemd.

De belangrijkste kenmerken die voorkomen bij personen met HvdAS zijn ontwikkelingsachterstand, verstandelijke beperking en autisme spectrum stoornis. De ernst van deze problemen kan verschillen van persoon tot persoon.

Andere veelvoorkomende problemen bij HvdAS zijn voedingsproblemen, spierslapte en gedragsproblemen. Daarnaast heeft de meerderheid van de patiënten problemen met zien, hersenafwijkingen, slaapproblemen en frequente infecties. Een minderheid heeft aangeboren hartafwijkingen, afwijkingen van de urinewegen of het genitaal, hormoonstoornissen, kleine lengte of epilepsie.

Welke medische adviezen zijn er?

HvdAS kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Bij de behandeling van personen met HvdAS werken verschillende artsen samen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft. Meestal coördineert één arts de behandeling, bijvoorbeeld een kinderarts of een arts verstandelijk gehandicapten.

Het is van belang aangeboren afwijkingen tijdig op te sporen (hartafwijkingen, afwijkingen van de urinewegen of het genitaal, hersenafwijkingen) en zo nodig te behandelen. De behandeling hangt af van welke verschijnselen aanwezig zijn. Bij verdenking op epilepsie wordt onderzoek door een neuroloog geadviseerd. Voor autisme en gedragsproblemen kan begeleiding door een orthopedagoog of onderzoek door een psychiater zinvol zijn. Het volgen van de ontwikkeling en aandacht voor mogelijke slaapproblemen of voedingsproblemen is van belang. Ook wordt regelmatig controle van het gezichtsvermogen en de hormoonhuishouding geadviseerd.

Wat is de oorzaak?

HvdAS wordt veroorzaakt door veranderingen (=mutaties) in het ADNP-gen.

Hoe erft Helsmoortel-van der Aa syndroom over?

De aanleg voor HvdAS ontstaat meestal nieuw bij een kind, op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet. Het is niet iets dat iemand fout heeft gedaan of had kunnen voorkomen.

Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, dan vinden we de aanleg bij de ouders niet terug in het bloed. De kans voor een volgende kind op dezelfde aandoening is dan kleiner dan 1%.

Voor kinderen van iemand met zelf HvdAS is er een kans van 50% (1 op 2) om de aandoening te erven. Voor andere familieleden is de kans op een kind met HvdAS niet verhoogd.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

In een zwangerschap kan desgewenst onderzoek plaatsvinden naar de verandering in het ADNP gen bij het ongeboren kind. Dit kan door middel van een vlokkentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap, of vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft, kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht op de volgende websites:

Folders voor ouders en dokters: <http://www.uniek-erfelijk.nl/adnp-syndroom>

Website kinderneurologie:

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/Helsmoortel%20van%20der%20aa.php>

ADNP syndroom stichting <http://www.adnpkids.com/>