

Informatie over het KBG syndroom

Wat is het KBG syndroom?

Het KBG syndroom is genoemd naar de eerste letters van de achternamen van de eerste drie patiënten die ermee zijn beschreven. Het is een zeldzaam syndroom. Naar schatting zijn er in Nederland enkele honderden mensen met KBG syndroom bekend.

Ontwikkeling, leren en gedrag

De ontwikkeling bij KBG syndroom verloopt meestal vertraagd. Mensen met KBG syndroom leren meestal later dan gemiddeld zelfstandig lopen. Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich vertraagd, wat meestal op latere leeftijd verbetert. De meeste kinderen leren praten, maar veel kinderen hebben een spraaktaalachterstand. Een deel van de kinderen is slechthorend, wat de spraaktaalachterstand kan versterken. Bij een aanzienlijk deel van de mensen met KBG syndroom komen er gedragsproblemen voor, zoals autisme/autistische kenmerken, ADHD, impulsiviteit, concentratieproblemen, obsessief-compulsieve stoornis, moeite met sociale contacten of een angststoornis. Veel mensen met KBG syndroom hebben een vorm van ontwikkelingsachterstand of leerproblemen. Er kan sprake zijn van een (meestal lichte) verstandelijke beperking. Een klein deel van de mensen met KBG syndroom heeft geen leerproblemen of ontwikkelingsachterstand.

Een aantal kinderen met het KBG syndroom kan, vaak met extra hulp, de reguliere basisschool bijwonen, terwijl anderen het speciaal basisonderwijs volgen. Voor de meeste jongeren is het reguliere voortgezet onderwijs te complex, wat vaak resulteert in de overstap naar speciaal onderwijs of praktijkonderwijs. Onder volwassenen met het KBG syndroom is er een groep die een redelijk zelfstandig leven leidt, zij het soms met ondersteuning zoals begeleid wonen. Anderen met het syndroom wonen in instellingen voor mensen met een verstandelijke beperking. Sommige volwassenen met het KBG syndroom zijn actief op de arbeidsmarkt, hoewel dit niet voor iedereen haalbaar is. Kortom, het niveau van ontwikkeling en participatie in de samenleving varieert sterk van persoon tot persoon.

Groei, aangeboren afwijkingen en andere medische problemen

Baby's met KBG syndroom hebben vaak een normaal geboortegewicht, maar groeien als kind langzamer. Een deel van de mensen met KBG syndroom heeft een kleine lengte die buiten de normale groeicurves valt. Voor deze groep is het belangrijk om hun groei te vervolgen bij een kinderarts. Op dit moment is er onvoldoende wetenschappelijk bewijs over het gebruik van groeihormoon bij KBG syndroom. In Nederland is dat nu niet toegestaan. De verwachting is dat er in de nabije toekomst meer wetenschappelijk bewijs beschikbaar zal zijn en de adviezen rondom gebruik van groeihormoon mogelijk veranderen.

Er kunnen afwijkingen aan het skelet zijn, zoals een scoliose (zijwaartse verkromming van de wervelkolom), en handafwijkingen, zoals een verkromming van één of meerdere vingers of kleine handen.

Bij jongens kunnen de zaadballen niet zijn ingedaald bij de geboorte. Hiervoor is soms een operatieve ingreep nodig. Er kan sprake zijn van een gespleten gehemelte of afwijkingen aan het gehemelte, zoals het niet goed sluiten van het gehemelte tijdens de spraak; dan ontstaat er een nasale spraak. Een klein gedeelte van de mensen met KBG syndroom heeft een aangeboren hartafwijking, zoals een gaatje tussen de hartkamers of hartboezems. Er kunnen problemen zijn met de heupen, zoals

heupdysplasie of de ziekte van Perthes. Er kunnen problemen zijn met zien, zoals scheelzien, verziendheid of bijziendheid.

Tethered cord is een aandoening van het ruggemerg, waarbij het onderste deel van het ruggemerg vastzit aan structuren onder in de rug, waardoor het ruggemerg niet vrij kan bewegen. Dit kan zorgen voor klachten zoals pijn in de benen, problemen met lopen en/of problemen met zindelijkheid. Tethered cord lijkt vaker voor te komen bij KBG syndroom.

Bij KBG syndroom kunnen bijzondere tandafwijkingen voorkomen. Vaak zijn er in het volwassen gebit grote of brede voortanden. Ook andere tandafwijkingen, bijvoorbeeld te weinig tanden of afwijkend glazuur, kunnen voorkomen. Kinderen met KBG syndroom hebben meestal herkenbare gezichtskenmerken, zoals een driehoekige vorm van het gezicht, volle wenkbrauwen, een opstaande neus met volle neuspunt, een boogvormige bovenlip en afstaande oren. Deze kenmerken kunnen subtiel zijn en een diagnose kan niet altijd op deze kenmerken worden gesteld.

Op de baby- en kinderleeftijd komen vaak voedingsproblemen voor. Hiervoor is soms sondevoeding nodig en heel soms een operatie waarbij (sonde)voeding direct naar de maag gaat.

Een deel van de mensen met KBG krijgt epilepsie. De epilepsie is meestal van voorbijgaande aard. Soms is de epilepsie echter moeilijk te behandelen. Verschillende typen epilepsie kunnen voorkomen.

De kenmerken bij KBG syndroom verschillen van persoon tot persoon: dat betekent dat iemand met KBG syndroom lang niet altijd alle hierboven beschreven kenmerken zal hebben.

Welke medische adviezen zijn er?

Omdat bij KBG syndroom meerdere medische problemen voor kunnen komen is het aan te raden een hoofdbehandelaar te hebben. Dit kan bijvoorbeeld een kinderarts zijn of arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG).

-Bij het stellen van de diagnose wordt aangeraden om het hart te laten onderzoeken door een cardioloog (inclusief een echo van het hart).

-Er wordt jaarlijkse gehoorscreening geadviseerd tot de leeftijd van 5 jaar, ook wanneer het bij eerdere controle normaal is.

-Controle van de ogen bij de oogarts (na het stellen van de diagnose, daarna op indicatie)

-Bij spraak- of voedingsproblemen: overweeg onderzoek van het gehemelte (bij een KNO arts of schisisteam)

-Het is te overwegen om bij het stellen van de diagnose röntgenfoto's te maken van de wervelkolom, hand en heupen en een echo van de nieren.

-Laagdrempelig onderzoek (MRI) als er vermoeden is van een tethered cord.

-Bij een afwijkende lengtegroei (lengte < -2 SD of afbuigende groei) verwijzing naar een kinderarts of kinderendocrinoloog.

-Afhankelijk van de medische problemen kan het nodig zijn om te verwijzen naar andere specialisten, zoals een (kinder)neuroloog (bij epilepsie), een (kinder)psychiater of psycholoog (bij gedragsproblemen), diëtist bij voedingsproblemen, etc.

-Vanwege het risico op gebitsproblemen wordt aangeraden om uw kind al op jonge leeftijd te laten wennen aan de tandarts. Desgewenst kunt u zich door de tandarts of kinderarts laten verwijzen naar een Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde. Orthodontische behandeling kan nodig zijn.

Oorzaak

De oorzaak van KBG syndroom is een DNA-verandering (mutatie) in het ANKRD11-gen. Daarnaast kan KBG syndroom worden veroorzaakt door een chromosoomafwijking van chromosoom 16, waarbij (het hele of een gedeelte van) het ANKRD11-gen ontbreekt (deletie van chromosoom 16q24).

Wat is de herhalingskans?

Het KBG syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met KBG syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. De afwijking kan ook bij iemand nieuw zijn ontstaan. Dan hebben de ouders de aandoening niet. Het risico op een kind met KBG syndroom in een volgende zwangerschap is dan klein (ca 1%).

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op 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 over KBG syndroom kunt u terecht op de website erfelijkheid.nl/ziektes/kgb-syndroom. Ook op de websites vgnetwerken.nl en kinderneurologie.eu vindt u specifieke informatie over KBG syndroom. Er is een (besloten) Nederlandse Facebook groep: www.facebook.com/groups/789182054520473/. Er is een internationale patiëntenvereniging: <https://www.kbgfoundation.com/>.

Het Radboudumc is een erkend expertisecentrum voor KBG syndroom. Meer informatie hierover vindt u hier: www.radboudumc.nl/expertisecentra/zeldzame-aangeboren-ontwikkelingsstoornissen. Het expertisecentrum is aangesloten bij het Europees referentienetwerk ERN-ITHACA.