

Informatie over het Gabriele-de Vries syndroom

Wat is het Gabriele-de Vries syndroom?

In de medische literatuur zijn op dit moment enkele tientallen personen met Gabriele-de Vries syndroom beschreven. Tijdens de zwangerschap kan een vertraagde groei optreden. Veel kinderen hebben voedingsproblemen, waarvoor soms sondevoeding nodig is. De kinderen maken een vertraagde ontwikkeling door en vaak is er een verstandelijke beperking, over het algemeen variërend van mild tot matig. Bij enkele personen zijn gedragsproblemen, zoals autisme of ADHD, beschreven. Sommige mensen hebben problemen met de coördinatie van bewegingen. Soms zijn er aangeboren afwijkingen van onder andere hart of nieren aanwezig. Ook worden er soms bijzonderheden op een MRI-scan van de hersenen gezien.

Bij lichamelijk onderzoek worden soms bijzondere uiterlijke kenmerken gezien als asymmetrie van het gezicht, breed voorhoofd, volle oogleden, en opvallende inkeping in het lippenrood.

Welke medische adviezen zijn er?

Gabriele-de Vries syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Omdat personen met Gabriele-de Vries syndroom een vertraagde ontwikkeling doormaken en soms gedragsproblemen kunnen hebben, wordt controle door de kinderarts geadviseerd. Deze kan zo nodig tijdig in de juiste zorg voorzien. Daarnaast adviseren we een echo van het hart en de nieren te maken om aangeboren afwijkingen op te sporen.

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

Wat is de oorzaak?

Gabriele-de Vries syndroom wordt veroorzaakt door een afwijking in een van beide kopieën van het YY1-gen. Het kan zijn dat het gen volledig afwezig is (een deletie), of dat er een ziekte-veroorzakende verandering (mutatie) in het gen zit.

Hoe erft het Gabriele-de Vries syndroom over?

Gabriele-de Vries syndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Gabriele-de Vries syndroom hebben elk een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Tot nu toe zijn alle beschreven deleties en mutaties echter nieuw ontstaan. Dit betekent dat de mutatie niet afkomstig is van een van de ouders. De kans voor een volgende kind op dezelfde aandoening is dan kleiner dan 1%. Voor andere familieleden is de kans op een kind met Gabriele-de Vries syndroom niet verhoogd.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

In een zwangerschap kan desgewenst onderzoek plaatsvinden naar de aanleg voor Gabriele-de Vries syndroom bij het ongeboren kind. Dit kan door middel van een vlokkentest rond de 11^e 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 0,5% (1 op 200) bij de vlokkentest en ongeveer 0,3% (1 op 300) bij de vruchtwaterpunctie. Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft, kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

Voor iemand met Gabriele-de Vries syndroom is het ook mogelijk om onderzoek te verrichten vóór het zwanger worden via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Gabriele-de Vries syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

<https://www.omim.org/entry/617557>

<http://humandiseasesgenes.nl/yy1/>