

Informatie over het AUTS2-syndroom

Wat is het AUTS2-syndroom?

Het AUTS2-syndroom (AUTS2-syndroom) is een zeldzame genetische aandoening die met name gekenmerkt wordt door een ontwikkelingsachterstand met enkele bijkomende problemen en uiterlijke kenmerken. We schatten dat ongeveer 1 op 2000 kinderen met een verstandelijke beperking deze aandoening heeft. In de medische literatuur zijn nu ongeveer 50 personen met het AUTS2-syndroom beschreven.

Veel voorkomende kenmerken van het AUTS2-syndroom zijn:

- Voedingsproblemen (langzaam drinken, niet aan de borst drinken of onvoldoende krachtig zuigen) bij jonge kinderen. Bij een klein deel van de kinderen is sondevoeding nodig. Ook verslikken kinderen zich vaak als zij vaste voeding krijgen en kunnen ze soms niet zo goed kauwen.
- Een lage spierspanning bij jonge kinderen en op latere leeftijd juist een hoge spierspanning.
- Vrijwel alle volwassenen en kinderen met het AUTS2-syndroom hebben een achterstand in ontwikkeling of een verstandelijke beperking. De mate waarin is echter erg wisselend, van mild (waarbij lezen en schrijven wel lukt en zelfstandig wonen soms mogelijk is) tot matig (waarbij er maar beperkte spraak is en begeleid wonen en werken nodig is op volwassen leeftijd). Een enkele keer komt een ernstige verstandelijke beperking voor of is de intelligentie juist normaal.
- Autisme spectrum stoornis of kenmerken in gedrag die passen bij autisme. Met name zijn er vaak obsessies en herhaalde patronen in gedrag en bewegen.
- Kinderen worden vaak beschreven als sociaal en vriendelijk en open naar vreemden, soms als druk en snel afgeleid. Volwassenen zijn eerder verlegen te noemen.
- Laag gewicht op alle leeftijden.
- Specifieke uiterlijke kenmerken, onder andere een kleine hoofdomvang, korte ooglidspalten, een korte bovenlip, een kleine kin en het ontbreken van buigplooitjes aan de vingers.
- De meeste kinderen met het AUTS2-syndroom hebben geen of nauwelijks lichamelijke problemen. Op jonge kinderleeftijd kunnen eczeem of frequente infecties voorkomen. Ook komen standsafwijkingen en bewegingsbeperking van de gewrichten en/of de rug vaker voor.
- Enkele kinderen met het AUTS2-syndroom hebben aangeboren afwijkingen zoals niet ingedaalde balletjes (bij jongetjes) en milde aangeboren afwijkingen van het hart (met name gaatje tussen de kamers of boezems van het hart (VSD/ASD)).

Welke medische adviezen zijn er?

Het AUTS2-syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Het is belangrijk dat kinderen met het AUTS2-syndroom worden vervolgd door een kinderarts. De kinderarts kan de ernst van de klachten in kaart brengen, zoals de mate van ontwikkelingsachterstand, eventuele voedingsproblemen, de standsafwijkingen van gewrichten en houdingsproblemen. Ook beeldvormend onderzoek van het hart wordt aangeraden. Voor volwassenen met het AUTS2-syndroom en een verstandelijke beperking kan het zinvol zijn om periodieke controle bij een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG-arts) te laten verrichten.

Wat is de oorzaak?

Het AUTS2-syndroom wordt veroorzaakt door een defect van één van de kopieën van het AUTS2-gen. Het AUTS2-gen ligt op chromosoom 7 in de chromosoomband die wordt aangeduid met "q11.21". Het AUTS2-syndroom ontstaat wanneer het AUTS2 gen ontbreekt, beschadigd of veranderd is. Het gen kan volledig ontbreken ten gevolge van een deletie van chromosoom 7q11.21. Een deel van de personen met het AUTS2-syndroom heeft geen deletie, maar een verandering (=mutatie) in de DNA code van het AUTS2-gen zelf.

Hoe erft het AUTS2 syndroom over?

Het AUTS2-syndroom erft autosomaal dominant over, dit geldt voor zowel mutaties als deleties. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) AUTS2-syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening kan (ook binnen één familie) verschillen.

Wat betekent dit voor familieleden?

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden. De aanleg voor AUTS2-syndroom 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 code van het gen of er mist (een deel van) één kopie van het AUTS2-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. Er is dan in principe geen kans op herhaling voor deze ouders. Toch is er een uitzondering mogelijk, als één van beide ouders een zogenoemd kiembaanmozaïek heeft. Hieronder wordt dit wat uitgebreider toegelicht.

Meestal ontstaat een nieuwe mutatie in één van de geslachtscellen (eicel of zaadcel) waaruit het kind is gegroeid, of de nieuw gevormde cel (samenkomst eicel en zaadcel). Er is dan geen kans op herhaling bij een volgende zwangerschap. De mutatie kan echter ook ontstaan zijn in een voorlopercel van de ei- of zaadcellen van een van de ouders. Dan kunnen meerdere eicellen of zaadcellen de mutatie bevatten; dit wordt ook wel een (kiembaan)mozaïek genoemd. De term mozaïek geeft dus aan dat alleen in een (klein) deel van de cellen de mutatie zit. Hierdoor kunnen we een kiembaanmozaïek met DNA onderzoek in bloed van de ouders nooit helemaal uitsluiten. De kans hierop is echter klein (meestal <1%). De ouder zelf heeft hierdoor vaak geen verschijnselen, maar kan wel opnieuw een kind krijgen die wel de aandoening heeft.

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap daarom prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de gevonden mutatie, en uitgebreid echoscopisch onderzoek). Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het AUTS2-syndroom zelf of zijn of haar ouders een kinderwens heeft/hebben, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als het precieze AUTS2 defect in de familie bekend is. Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Er is informatie over het AUTS2-syndroom te vinden: www.AUTS2gene.com