

Informatie over Diets-Jongmans syndroom

Wat is Diets-Jongmans syndroom?

Het Diets-Jongmans syndroom is een zeldzame genetische aandoening. Op dit moment zijn er wereldwijd enkele tientallen patiënten mee bekend. Omdat het syndroom pas recent is ontdekt is de verwachting dat er meer mensen met Diets-Jongmans syndroom zullen zijn. Het syndroom is vernoemd naar twee artsen die de aandoening voor het eerst hebben beschreven.

De belangrijkste kenmerken van het Diets-Jongmans syndroom zijn een ontwikkelingsachterstand, een (meestal milde) verstandelijke beperking, gedragsproblemen zoals ADHD of autisme en een kleine lengte. De ernst van deze problemen kan verschillen van persoon tot persoon. Daarnaast hebben mensen met Diets-Jongmans syndroom vaak voedingsproblemen op de kinderleeftijd, zoals overgeven of verslikken. Ook worden er bij een deel van de patiënten gehoorsverlies en oogproblemen gezien. Bij een minderheid van de patiënten wordt een aangeboren afwijking gevonden. Dit kunnen verschillende afwijkingen zijn, zoals een aangeboren hartafwijking, het niet sluiten van het middenrif (hernia diafragmatica) of een lies- of navelbreuk.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Diets-Jongmans syndroom is niet te genezen. De behandeling is erop gericht om mensen zoveel mogelijk te ondersteunen en om problemen te voorkomen. Meestal zal er een kinderarts met als aandachtsgebied 'erfelijke en aangeboren aandoeningen' of een arts voor verstandelijk gehandicapten betrokken zijn. De behandeling is afhankelijk van de problemen die er zijn. Bij gedragsproblemen kan betrokkenheid van een orthopedagoog of (kinder)psychiater zinvol zijn. Het volgen van de ontwikkeling en aandacht voor mogelijke slaap- of voedingsproblemen is belangrijk. We adviseren dat er bij kinderen met Diets-Jongmans syndroom éénmalig een echo van het hart wordt gemaakt. Daarnaast adviseren we om éénmalig het gehoor te laten testen en om de ogen door een oogarts na te laten kijken.

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van het Diets-Jongmans syndroom is een verandering (= mutatie) in het *KDM3B* gen.

Hoe erft Diets-Jongmans syndroom over?

Het Diets-Jongmans syndroom erft autosomaal dominant over. Zowel mannen als vrouwen kunnen de erfelijke aanleg voor Diets-Jongmans syndroom hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een persoon met Diets-Jongmans syndroom heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

De klinisch geneticus kan u informatie geven over de precieze gevolgen voor uw familieleden. De aanleg voor Diets-Jongmans syndroom ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), 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.

Een aanleg die bij het kind nieuw is ontstaan, vinden we niet terug in het bloed van de ouders. De kans op herhaling bij een volgend kind is wel iets hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid

van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen zonder de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, zal het kind opnieuw Diets-Jongmans syndroom hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is.

Bij een eventueel toekomstige zwangerschap is in sommige gevallen prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de erfelijke aanleg, of uitgebreid echoscopisch onderzoek). De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

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?

Op dit moment is er online nog niet meer informatie over het Diets-Jongmans syndroom te vinden, omdat het syndroom pas recent ontdekt is. Het netwerk ZeldSamen (www.zeldsamen.nl) biedt ondersteuning voor ouders van kinderen met zeldzame genetische aandoeningen.

10 december 2020.