

Informatie over SETBP1 aandoening

Wat is SETBP1 aandoening?

Wanneer het *SETBP1* gen ontbreekt of onvoldoende functioneert leidt dit tot *SETBP1* aandoening. Dit is een aandoening met meerdere verschijnselen met één onderliggende oorzaak. Ondanks dezelfde oorzaak kan de mate en ernst van de verschijnselen verschillen per persoon.

Personen met *SETBP1* aandoening ontwikkelen op jonge leeftijd een ontwikkelingsachterstand en later in het leven meestal een milde tot matige en soms ernstige verstandelijke beperking. De meeste kinderen hebben een duidelijke spraak/taal achterstand. Opvallend is dat de meeste personen meer lijken te begrijpen dan dat ze zelf met behulp van spraak kunnen duidelijk maken. De mate van spraak/taal problemen verschilt. Sommige kinderen hebben moeite om de spieren rondom de mond te bewegen (apraxie) terwijl anderen niet kunnen spreken.

Veel kinderen hebben een langzamere grove en fijne motorische ontwikkeling, waarbij de mijlpalen zoals rollen, gaan zitten en lopen vaker later dan gemiddeld worden behaald. De motoriek wordt soms bemoeilijkt door een verlaagde (of juist verhoogde) spierspanning en problemen met het bedenken, plannen en uitvoeren van bewegingen/handelingen (dyspraxie).

Tijdens het leven kunnen gedragsproblemen ontstaan, zoals bijvoorbeeld ADHD of een autisme spectrum stoornis. Een klein deel van de personen ontwikkelt epilepsie en sommige kinderen hebben last van scheelzien (strabismus). Hoewel sommige kinderen enkele gelijksoortige gelaatstrekken hebben (zoals een langwerpige gelaat, milde hangende oogleden en/of een prominent voorhoofd), is het niet zo dat je de kinderen aan het uiterlijk kunt herkennen.

Welke medische adviezen zijn er?

Kinderen met *SETBP1* aandoening worden geregeld ter controle gezien door een kinderarts of op latere leeftijd een arts voor verstandelijk gehandicapten, liefst in samenspraak met andere specialismen (multi-disciplinaire setting). Bij het vaststellen van een spraak/taalachterstand of een motore achterstand zal een logopedist en/of fysiotherapeut ingeschakeld worden. Daarnaast kan de kinderarts andere specialisten, zoals bijvoorbeeld de revalidatiearts, oogarts of ergotherapeut erbij betrekken. In geval van epilepsie zal de kinderarts naar de neuroloog verwijzen. In geval van gedragsproblemen kan een (kinder)psychiater bij de behandeling worden betrokken.

Wat is de oorzaak?

SETBP1 aandoening kan op twee manieren worden veroorzaakt. Het kan ontstaan door een DNA verandering (=mutatie) in het *SETBP1* gen of doordat het *SETBP1* gen deels of geheel ontbreekt (=deletie). Wanneer het gen ontbreekt kan het soms ook voorkomen dat één of meerdere andere naastgelegen genen ontbreken. In het laatste geval kan de aandoening tot een breder beeld leiden met bijkomende andere klachten.

Er bestaat een andere aandoening, genaamd Schinzel-Giedion syndroom, welke ook wordt veroorzaakt door DNA veranderingen in het *SETBP1* gen. Dit zijn een ander type DNA veranderingen die leiden tot een ander effect, onvergelijkbaar met *SETBP1* aandoening.

Hoe erft SETBP1 aandoening over?

De aanleg voor SETBP1 aandoening 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. 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 de ouders. De kans op herhaling is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de mutatie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn *zonder* mutatie, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of zaadcel met mutatie, zal het kind opnieuw SETBP1 aandoening hebben. De kans hierop is klein (<1%).

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

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor andere familie leden is er geen verhoogde kans op herhaling.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht op de internationale websites www.SETBP1disorder.org , <https://rarediseases.org/rare-diseases/setbp1-disorder/> en de besloten facebook pagina voor ouders en familieleden van personen met SETBP1 aandoening.