

Informatie over het Smith-Magenis syndroom

Wat is het Smith-Magenis syndroom?

Smith-Magenis syndroom (SMs) is een aandoening die gepaard gaat met een ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen, vaak een omgedraaid dag- en nachtritme en enkele opvallende uiterlijke kenmerken.

SMs komt even vaak bij meisjes als bij jongens voor. Het is een zeldzame aandoening. De schatting is dat SMs bij ongeveer 1 op de 15.000 tot 25.000 pasgeboren kinderen voorkomt. Dit betekent dat in Nederland elk jaar ongeveer 7 tot 10 kinderen met SMs worden geboren. Niet alle kinderen met SMs hebben alle kenmerken van het syndroom.

Tijdens de zwangerschap zijn er meestal niet veel bijzonderheden. Na de geboorte zijn er vaak voedingsproblemen, door problemen met zuigen en slikken. Ook moeten baby's regelmatig wakker worden gemaakt voor de voeding. Ze blijven vaak wat achter in groei en zijn licht van gewicht. Een deel van de kinderen krijgt op oudere leeftijd juist de neiging te veel te eten en wordt daarbij te zwaar.

Kinderen met SMs ontwikkelen zich langzamer dan leeftijdsgenootjes. Dat is zowel bij leren zitten, staan en lopen, maar ook de spraak-/taalontwikkeling is vertraagd. Kinderen met SMs praten vaak weinig en zijn voor andere mensen moeilijker te verstaan. Ze begrijpen meestal wel goed wat er tegen ze wordt gezegd. Het gemiddelde IQ ligt tussen de 50 en de 70.

Baby's met SMs zijn over het algemeen rustig en slapen veel. Vaak hebben de kinderen een lage spierspanning. Ze voelen slap aan en moeten goed ondersteund worden bij het optillen. Vanaf de peuterleeftijd kunnen kinderen met SMs gedragsproblemen krijgen, met driftbuien. Ze vinden het moeilijk om te gehoorzamen. Alleen spelen vinden ze lastig. Ze willen het liefst voortdurend de aandacht. Op wat oudere leeftijd kunnen kinderen zichzelf gaan verwonden uit frustratie: ze slaan, bijten of krabben zichzelf. Soms maken ze bewegingen die ze vaak herhalen (stereotype gedrag), zoals heen en weer wiegen of zichzelf omhelzen. Er is veel behoefte aan structuur en duidelijke regels. Ze maken vaak heel goed contact met andere mensen en hebben gevoel voor humor.

Slapen is voor kinderen met SMs lastig. Ze kunnen lang wakker liggen, ze worden meerdere keren per nacht wakker en voor hen begint de dag vroeg. Daardoor zijn ze overdag juist vaak slaperig. Het lijkt er op dat het slaapwaakritme bij hen omgedraaid is.

Er zijn enkele uiterlijke kenmerken die veel kinderen met SMs hebben. Ze hebben een wat kleine gestalte. Het gezicht is breed en hoekig, met een brede neusbrug, diepliggende ogen, een vlak middengedeelte van het gezicht, bolle wangen, een wat naar boven gekrulde bovenlip en een forse onderkaak. Deze kenmerken worden vaak met het ouder worden duidelijker. De stem is vaak laag en hees.

Daarnaast kunnen nog andere problemen voorkomen, bijvoorbeeld van de ogen, de oren (frequente oorontstekingen) en de rug (kromming).

Welke medische adviezen zijn er?

SMs is niet te genezen. Wel kan geprobeerd worden klachten te behandelen, bijvoorbeeld met medicijnen voor de slaapproblemen of logopedie voor de spraak. De meeste personen met SMs zullen onder controle zijn bij een kinderarts en/of (vanaf volwassen leeftijd) een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG). Die kan doorverwijzen als er problemen zijn. Omdat problemen met de ogen veel voorkomen worden kinderen vaak door een oogarts gezien. Sommige kinderen

hebben regelmatige oorontstekingen of een verminderd gehoor. Controle door een KNO-arts is dan belangrijk. Door een verhoogde kans op scheef groeien van de rug (scoliose) worden ze door een kinderarts of orthopeed gecontroleerd.

Wat is de oorzaak?

Smith-Magenis syndroom wordt veroorzaakt door het ontbreken van een stukje erfelijk materiaal op chromosoom 17. Heel precies gaat het om het ontbreken van een klein stukje op de korte arm van chromosoom 17, een deletie 17p11.2. In dit stukje chromosoom 17 ligt het *RAI1*-gen. Bij een klein deel van de personen met SMs is er geen deletie van 17p11.2, maar wordt er een DNA-verandering (mutatie) in het *RAI1*-gen gevonden.

Hoe erft het Smith-Magenis syndroom over?

De aanleg voor SMs ontstaat meestal nieuw bij een kind, op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. 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. Toch is er een uitzondering mogelijk, als één van beide ouders een zogenaamde 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.

De meeste mensen met SMs zullen zelf geen kinderen krijgen. Als dat wel zo zou zijn, dan kunnen zij de aanleg voor SMs aan een toekomstig kind doorgeven. Die kans is, per kind, elke keer 50%. Andersom is er dan ook elke keer een kans van 50% dat het kind niet de aanleg voor SMs heeft. Voor meer informatie en advies kunt u contact opnemen met een klinisch genetisch centrum.

Wat betekent dit voor familieleden?

Andere familieleden (dan ouders) van iemand met Smith-Magenis syndroom hebben in principe geen verhoogde kans om zelf een kind te krijgen met dit syndroom.

Waar vind ik meer informatie?

Oudervereniging Smith Magenis Syndroom (www.smithmagenis.nl)

Platform Smith-Magenis (www.smithmagenis-platform.org)

Landelijk expertisecentrum voor SMs 's Heeren Loo (www.sheerenloo.nl)