

Informatie over het KBG syndroom

Wat is het KBG syndroom?

Het KBG syndroom is genoemd naar de eerste letters van de achternamen van de eerste drie patiënten die ermee zijn beschreven. Het is een zeldzaam syndroom. Naar schatting zijn er in Nederland in 2018 ongeveer 100 mensen met KBG syndroom bekend.

De ontwikkeling bij KBG syndroom verloopt meestal vertraagd. Kinderen met KBG syndroom leren meestal wat later dan gemiddeld zelfstandig lopen. Ook de fijne motoriek ontwikkelt zich vertraagd, wat meestal bijtrekt. De meeste kinderen leren praten, maar veel kinderen hebben een taal-/spraakachterstand. Een deel van de kinderen is slechthorend, wat de taal-/spraakachterstand kan versterken. Een deel van de mensen met KBG syndroom heeft autisme of autistische kenmerken. Ook andere gedragsproblemen kunnen voorkomen, zoals ADHD.

Veel mensen met KBG syndroom hebben een verstandelijke beperking. Er zijn echter ook mensen met KBG syndroom en een normale intelligentie. Veel kinderen kunnen, vaak wel met extra hulp, de reguliere basisschool bezoeken. Het reguliere voortgezet onderwijs is voor de meeste jongeren te onoverzichtelijk. Rond die tijd volgt vaak een overstap naar speciaal onderwijs. Meer dan de helft van de volwassenen met KBG syndroom kan een min of meer zelfstandig leven leiden.

Een deel van de mensen met KBG syndroom heeft een kleine lengte en/of een achterlopende skeletleeftijd. Er kunnen afwijkingen aan het skelet zijn, zoals een scoliose (zijwaartse verkromming van de wervelkolom), of handafwijkingen zoals een verkromming van één of meerdere vingers of kleine handen.

Bij KBG syndroom kunnen bijzondere tandafwijkingen voorkomen. Vaak zijn er in het volwassen gebit grote of brede voortanden. Ook andere tandafwijkingen, bijvoorbeeld te weinig tanden of afwijkend glazuur, kunnen voorkomen.

Kinderen met KBG syndroom hebben soms herkenbare gezichtskenmerken, zoals een driehoekige vorm van het gezicht, volle wenkbrauwen, een opstaande neus met volle neuspunt, een boogvormige bovenlip en afstaande oren. Deze kenmerken kunnen subtiel zijn en een diagnose kan niet altijd op deze kenmerken worden gesteld.

Op de baby- en kinderleeftijd komen zeer vaak voedingsproblemen voor.

Een deel van de mensen met KBG krijgt epilepsie. De epilepsie is meestal van voorbijgaande aard. Soms is de epilepsie echter moeilijk te behandelen. Verschillende typen epilepsie kunnen voorkomen.

Bij jongens kunnen de zaadballen niet zijn ingedaald bij de geboorte. Hiervoor is soms een operatieve ingreep nodig. Er kan sprake zijn van een gespleten gehemelte of afwijkingen aan het gehemelte, zoals het niet goed sluiten van het gehemelte tijdens de spraak; dan ontstaat er een nasale spraak. Een klein gedeelte van de patiënten heeft een aangeboren hartafwijking, zoals een gaatje tussen de hartkamers of hartboezems. Er kunnen problemen zijn met de heupen, zoals de ziekte van Perthes. Een gedeelte van de patiënten ziet scheel of heeft een bril nodig.

De kenmerken bij KBG syndroom verschillen van persoon tot persoon: dat betekent dat iemand met KBG syndroom lang niet altijd alle hierboven beschreven kenmerken zal hebben.

Welke medische adviezen zijn er?

Omdat bij KBG syndroom meerdere medische problemen voor kunnen komen is het aan te raden een hoofdbehandelaar te hebben. Dit kan een kinderarts zijn of arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG-arts).

Bij het stellen van de diagnose wordt aangeraden om het hart te laten onderzoeken door een cardioloog (inclusief een echo van het hart). Verder wordt jaarlijkse gehoorscreening geadviseerd tot

de leeftijd van 5 jaar, ook wanneer het bij eerdere controle normaal is. Ook controle van de ogen wordt geadviseerd.

Afhankelijk van de medische problemen kan het nodig zijn om te verwijzen naar andere specialisten, zoals een (kinder)neuroloog (bij epilepsie), een (kinder)psychiater (bij ernstige gedragsproblemen), diëtist bij voedingsproblemen, etc. Soms is extra beeldvormend onderzoek nodig, zoals een echo van de nieren of röntgenfoto van de wervelkolom.

Vanwege het risico op gebitsproblemen wordt aangeraden om uw kind al op jonge leeftijd te laten wennen aan de tandarts. Desgewenst kunt u zich door de tandarts of kinderarts laten verwijzen naar een Centrum voor Bijzondere Tandheelkunde. Orthodontische behandeling kan nodig zijn.

Oorzaak

De oorzaak van KBG syndroom is een DNA-verandering (mutatie) in het *ANKRD11*-gen. Daarnaast kan KBG syndroom worden veroorzaakt door een chromosoomafwijking van chromosoom 16, waarbij (een gedeelte van) het *ANKRD11*-gen ontbreekt (deletie van chromosoom 16q24).

Wat is de herhalingskans?

Het KBG syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met KBG syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. De afwijking kan ook bij iemand nieuw zijn ontstaan. Dan hebben de ouders de aandoening niet. Het risico op een kind met KBG syndroom in een volgende zwangerschap is dan zeer klein (ca 1%).

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het KBG syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap onderzoek te doen naar de aanleg voor KBG syndroom. Dit kan alleen als de genetische oorzaak voor KBG syndroom in de familie bekend is.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Hiervoor is IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg voor KBG syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week). Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op 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?

Voor meer informatie over KBG syndroom kunt u terecht op de website erfelijkheid.nl/ziektes/kbg-syndroom.

Ook op de websites vgnetwerken.nl en kinderneurologie.eu vindt u specifieke informatie over KBG syndroom.

Er is een (besloten) Nederlandse Facebook groep: www.facebook.com/groups/789182054520473/.

In het Radboudumc bevindt zich een erkend expertisecentrum voor KBG syndroom. Meer informatie hierover vindt u hier: www.radboudumc.nl/expertisecentra/zeldzame-aangeboren-ontwikkelingsstoornissen.