

Informatie over het *DYRK1A* syndroom

Wat is het *DYRK1A* syndroom?

Wanneer het *DYRK1A* gen ontbreekt of onvoldoende functioneert leidt dit tot *DYRK1A* syndroom. Een syndroom is een combinatie van verschijnselen met één onderliggende oorzaak. Ondanks dezelfde oorzaak kan de mate en ernst van de verschijnselen verschillen per persoon. Personen met *DYRK1A* syndroom ontwikkelen op jonge leeftijd een ontwikkelingsachterstand en later in het leven meestal een milde tot 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. Vaak is er een kleinere hoofdomtrek, soms wordt dit al voor de geboorte op de echo gezien. Op jonge leeftijd kunnen voedingsproblemen voorkomen. Soms heeft dit een lichamelijke oorzaak (reflux/zuig of slikproblemen), soms kan de oorzaak niet worden vastgesteld. Sommige kinderen groeien hier overheen, anderen houden hier gedurende het leven last van. Kinderen hebben een langzamere motorische ontwikkeling, waarbij de mijlpalen zoals rollen, gaan zitten en lopen vaker later dan gemiddeld worden behaald. De meeste kinderen leren uiteindelijk om te lopen, soms met een breder looppatroon. De motoriek wordt soms bemoeilijkt door een verhoogde spierspanning en op latere leeftijd het optreden van contracturen (dwangstand) van gewrichten of een kromming in de rug. Tijdens het leven kunnen gedragsproblemen ontstaan. Vaak is er dan sprake van een autisme spectrum stoornis, angstig gedrag, herhaalde bewegingen of slaapproblemen. Een deel van de personen ontwikkelt epilepsie. Veel kinderen hebben een aanval tijdens koorts op jonge leeftijd, maar lang niet al deze kinderen ontwikkelen uiteindelijk epilepsie. Daarnaast kunnen oogafwijkingen, hartafwijkingen en mogelijk ook hormoon-afwijkingen voorkomen. De meeste kinderen hebben overlappende uiterlijke kenmerken zoals een kleinere hoofdomtrek, diepliggende ogen, een neus met een brede neuspunt en een teruggetrokken brede kin.

Welke medische adviezen zijn er?

Kinderen met *DYRK1A* syndroom worden geregeld ter controle gezien door een kinderarts of op latere leeftijd een arts voor verstandelijk gehandicapten, liefst in samenspraak met andere specialismen (multidisciplinaire setting). Bij het vaststellen van een spraak/taalachterstand of voedingsproblemen zal een logopedist ingeschakeld worden. Daarnaast zijn een revalidatiearts, een fysiotherapeut en/of ergotherapeut vaak betrokken. In geval van epilepsie zal de kinderarts naar de neuroloog verwijzen. Na de diagnose zal het hart door de cardioloog worden gecontroleerd en de oogarts zal de ogen periodiek nakijken. In geval van gedragsproblemen kan een (kinder)psychiater bij de behandeling worden betrokken.

Wat is de oorzaak?

Het *DYRK1A* syndroom kan op twee manieren worden veroorzaakt. Het kan ontstaan door een DNA verandering (=mutatie) in het *DYRK1A* gen of doordat het *DYRK1A* 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.

Hoe erft DYRK1A syndroom over?

De aanleg voor DYRK1A 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. 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 DYRK1A syndroom 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, en uitgebreid echoscopisch onderzoek). 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 familieleden is er geen verhoogde kans op herhaling.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht op <https://erfelijkheid.nl/ziektes/dyrk1a-syndroom>, www.DYRK1A.org, www.rarechromo.org en de besloten facebook pagina voor ouders en familieleden van personen met DYRK1A syndroom.

Medische professionals kunt u verwijzen naar www.genereviews.org voor adviezen over medische zorg en follow-up bij DYRK1A syndroom.

25 september 2017.