

ALGEMEEN

Het Börjeson Forssman Lehman syndroom (BFLS) is een aangeboren ontwikkelingsstoornis met karakteristieke uiterlijke kenmerken en vaak een lichte tot matige verstandelijke beperking. Het wordt veroorzaakt door een mutatie in het gen PHF6.

VOORKOMEN

BFLS is een zeldzame aandoening. Onduidelijk is hoe vaak BFLS daadwerkelijk voorkomt. Het wordt waarschijnlijk onder gediagnosticeerd. BFLS komt voornamelijk voor bij jongens/mannen. Vrouwen kunnen milde kenmerken hebben.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

Het BFLS wordt veroorzaakt door een mutatie in het gen PHF6. Er is sprake van X-gebonden recessieve overerving.

FENOTYPE

Uit recente onderzoeken blijkt dat de kenmerken zelden zo ernstig zijn en meer variabel dan de originele patiënten in 1962. BFLS is in 1962 voor het eerst beschreven. BFLS werd destijds omschreven als een zeldzame X-gebonden, gedeeltelijk dominante aandoening met een ernstig verstandelijke beperking, epilepsie, microcefalie, grove gelaatsstrekken, lange oren, kort gestalte, obesitas, gynaecomastie, taps-toelopende vingers en verkorte tenen.

De klinische kenmerken ontwikkelen zich met de leeftijd en zijn zowel binnen als tussen families variabel.

Uiterlijke kenmerken

- ▶ Hoofdomtrek is meestal normaal (microcefalie en macrocefalie komen voor)
- ▶ Grove gelaatsstrekken
- ▶ Uitgesproken wenkbrauwen
- ▶ Diepliggende ogen
- ▶ Dunne bovenlip
- ▶ Grote vlezige oorlellen
- ▶ Taps toelopende vingers
- ▶ Brede voeten
- ▶ Verkorte, vaak gebogen tenen
- ▶ Kleine geslachtsorganen
- ▶ Korte tot normale gestalte
- ▶ Obesitas
- ▶ Gynaecomastie (borstvorming bij mannen)
- ▶ Abnormale vetverdeling
- ▶ Hypotonie (lage spierspanning)

Motorische kenmerken

- ▶ Milde gegeneraliseerde hypotonie bij pasgeborenen
- ▶ Vertraagde ontwikkeling in motoriek komt regelmatig voor
- ▶ Vanwege overgewicht neiging tot inactiviteit

Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Cataract (staar)
- ▶ Verziendheid
- ▶ Slechthorendheid

Gastro-intestinale kenmerken

Niet bekend.

Kenmerkend gedrag

- ▶ Variatie in gedrag is groot
- ▶ Meestal vriendelijk en gezellig
- ▶ ADHD kenmerken
- ▶ Gedragsproblemen kunnen voorkomen, zoals driftbuien, agressieve uitbarstingen, stemmingswisselingen, pyromanie en kleptomanie
- ▶ Psychiatrische verschijnselen kunnen voor komen, zoals depressie en angst

COMMUNICATIE

- ▶ De meeste kinderen hebben een vertraagde ontwikkeling in de spraakvaardigheden. Kinderen beginnen laat met praten (soms pas op 4-jarige leeftijd). Vroege spraak- en taaltherapie is van groot belang
- ▶ De intellectuele beperking is licht tot matig
- ▶ Slechthorendheid komt ook voor

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Uiteenlopend van lichte tot matige verstandelijke beperking.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Hypogonadisme (lage spiegels van geslachtshormonen en gestoorde seksualiteit)
- ▶ Epilepsie
- ▶ Verwijde ventrikels naar het hart
- ▶ Ziekte van Perthes (verslechterde doorbloeding van de kop van het dijbeen. Hierdoor wordt het bot weker en kan de kop door het gewicht dat het moet dragen gaan afplatten/inzakken)

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

Bij BFLS is er zowel sprake van korte tot normale gestalten. Bij onderzoek onder BFLS cliënten varieerde de lengte van 1.54 tot 1.85 m. Met een gemiddelde lengte van 1.69 m.

GEWICHT

- ▶ Geboortegewicht is normaal
- ▶ Trunculaire obesitas (buffalo hump, vast vet wat zich ontwikkelt aan de bovenkant van de rug tussen de schouders) welke zich ontwikkelt in de late kindertijd
- ▶ Gynaecomastie (borstvorming bij de man) ontstaat al voor de puberteit

GROEICURVE

Er zijn geen specifieke groeicurven voor BFLS ontwikkeld.

BMI

BMI is vaak verhoogd.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

- ▶ De zwangerschap en bevalling verlopen meestal normaal, zonder bijzonderheden
- ▶ Na de geboorte is de baby slap. T.g.v. milde gegeneraliseerde hypotonie hebben de baby's moeite met drinken
- ▶ Het geboortegewicht is normaal
- ▶ De baby's ontwikkelen een groeiachterstand
- ▶ Kleine geslachtsdelen met niet ingedaalde testes
- ▶ Grote oren zijn al bij de geboorte aanwezig

KIND

- ▶ Voor de eerste verjaardag is vertraging in ontwikkeling al duidelijk
- ▶ Vertraagde ontwikkeling in spraak en motoriek komt regelmatig voor
- ▶ Later komen leerproblemen voor
- ▶ De meeste kinderen zijn verbaal aanwezig en sociaal
- ▶ Trunculaire obesitas komt voor in de late kindertijd
- ▶ De kleine geslachtsdelen blijven onderontwikkeld
- ▶ Kans op psychische en psychiatrische problemen neemt toe met de leeftijd

ADOLESCENT

- ▶ Patiënten met BFLS komen laat in de puberteit
- ▶ De grove gelaatsuitdrukkingen ontstaan, met uitgesproken wenkbrauwen en diepliggende ogen
- ▶ Obesitas komt voor en draagt bij aan gynaecomastie (borstvorming bij mannen)
- ▶ De kleine geslachtsdelen blijven onderontwikkeld

VOLWASSENE

Geen specifieke bijzonderheden voor deze levensfase.

OUDERE

Geen specifieke bijzonderheden voor deze levensfase.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Antidepressiva
- ▶ Antipsychotica
- ▶ Benzodiazepinen
- ▶ Testosterontherapie

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

| VOEDINGSPROBLEMATIEK | (DIEET)BEHANDELING | EB/PB * |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------|
| <p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatorium Voeding & Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu & Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p> | | |
| Baby drinkt slecht door een slechte zuigreflex t.g.v. slappe spieren. | Zo nodig sondevoeding. Ouders begeleiden bij overgang naar vaste voeding met de juiste hoeveelheid energie. Logopedist: stimuleren om te zuigen. | |
| Overgewicht (vanaf de late kinderleeftijd) | Energiebeperkte voeding. Leefstijl aanpassen en stimuleren van beweging. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4 – 18 jaar).</i> <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas.</i> | |

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Braam, W., Duinen-Maas, M.J. van, Festen, D.A.M., Gelderen, I. van, Huisman, S.A., Tonino, M.A.M. *Medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking*, p 394-405, uitgever Prelum Houten, 2014, ISBN-978-90-8562-124-9.
2. Carter, M.T., Picketts, J.D., Hunter, A.G., Graham G.E., *Further Clinical Delineation of the Börjeson–Forssman–Lehmann Syndrome in Patients with PHF6 Mutations*, 2008.
3. Crawford, J., Lower, K. M., Hennekam, R. C. M., Esch, H. van, Megarbane, A., Lynch, S. A., Turner, G., Gecz, J., *Mutation screening in Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome: identification of a novel de novo PHF6 mutation in a female patient*, 2006.
4. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: Elsevier Gezondheidszorg, 2010. Uitgevers BV, Maarsen 2008, ISBN-9789035218994, Band 1 + 2.
5. Gécz, J., Turner, G., Nelson, J., Parington, M., *The Börjeson-Forssman-Lehman syndrome (BFLS, MIM #301900)*, 2006.
6. Mücke, J., Just, W., *Das Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (BFLS) Ein unterdiagnostiziertes X-chromosomal vererbtes Dysmorphieretardierungssyndrom*, 2005.
7. Turner, G., Lower, K. M., White, S. M., Delatycki, M., Lampe, A. K., Wright, M., Clayton-Smith, J., Kerr, B., Schelley, S., Hoyme, H. E., Vries, B. B. A. de, Kleefstra, T., Grompe, M., Cox, B., Gecz, J., Partington, M., *The clinical picture of the Börjeson–Forssman–Lehmann syndrome in males and heterozygous females with PHF6 mutations*, 2004.
8. Visootzak, J., Rosner, B., Dykens, E., Schwartz, C., Hahn, K., White, S.M., Szeftel, R., Graham, J.M., *Clinical and behavioral features of patients with Borjesonforssman-lehmann syndrome with mutations in PHF6*, 2004.
9. Winter, C. F. de, Dijk, F. van, Stolker J. J., Hennekam, R. C. M., *Behavioural phenotype in Börjeson-Forssman-Lehmann syndrome*, 2009.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.erfocentrum.nl
- ▶ www.dnadiagnostieknijmegen.nl
- ▶ www.nlm.nih.gov
- ▶ www.omim.org

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Börjeson Forssman Lehmann syndroom is gemaakt door Lianne van der Veen en Hanneke Waagemans, herzien door Marit Stüvel, leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.