

ALGEMEEN

De naam van het syndroom komt voort uit de overeenkomst tussen de gezichten en make-up van de spelers van het traditionele Japanse kabukitheater. Oorspronkelijk is de naam van het syndroom dan ook 'Kabuki make-up syndroom'. Het Kabuki syndroom kent een zeer breed spectrum aan symptomen.

De meeste kinderen met het Kabuki syndroom hebben een lichte tot matige verstandelijke handicap.

VOORKOMEN

Over de hele wereld zijn ongeveer 150 families bekend waarin het Kabuki syndroom voorkomt, maar waarschijnlijk komt het vaker voor. De diagnose wordt bemoeilijkt omdat het syndroom een zeer breed spectrum aan symptomen kent. In Nederland zijn ongeveer 20 gevallen bekend.

De prevalentie wordt geschat tussen 1/32.000 en 1/86.000, dat wil zeggen 2-6 nieuwe patiënten per jaar in Nederland.

1 MEDISCH

1.1 KARAKTERISTIEKEN

GENOTYPE

De oorzaak van het Kabuki syndroom is tot op heden niet goed bekend.

In 2010 kondigden wetenschappers aan dat het Kabuki syndroom waarschijnlijk veroorzaakt wordt door veranderingen in het MLL2 gen. Mutaties worden gevonden in 66% tot 75% van de patiënten met een klinische diagnose. De mutaties zijn in het algemeen de novo ontstaan, d.w.z. niet bij ouders terug te vinden. Er zijn enkele casus beschreven met overerving van ouder op kind. De overerving is autosomaal dominant.

FENOTYPE

Uiterlijke kenmerken

Het Kabuki syndroom wordt vastgesteld op grond van onderstaande kenmerken, aangevuld met röntgen- of echo-onderzoek.

Faciale kenmerken

Rond het derde tot vijfde jaar, worden de gelaatskenmerken meer zichtbaar

- ▶ Microcephalie, een kleine schedelomvang (bij ongeveer 20% van de kinderen)
- ▶ Boogvormige wenkbrauwen
- ▶ Wijde oogspalten, lange oogsnede
- ▶ Eversie (omdraaiing) van het onderste ooglid
- ▶ Strabisme
- ▶ Laag ingeplante, afwijkend gevormde oren, die vaak wat naar buiten staan.
- ▶ Grote oren
- ▶ Platte neuspunt
- ▶ Schisis, gespleten lip/gehemelte
- ▶ Hoog gehemelte
- ▶ Uit elkaar staande tanden, afwijkende vorm en het ontbreken van tanden (hypodontie)
- ▶ Vingertopkussentjes
- ▶ De huidlijnen van handen en vingers kunnen een specifiek patroon vertonen, zoals toename van 'elleboog' lussen (63%); afwezigheid van de vinger Triradius c (43%); afwezigheid van de vinger Triradius d (30%); toename van lussen in het Hypothenar gebied en een enkelvoudige buig plooi bij de pink.
- ▶ Korte pink
- ▶ Brede / lange eerste teen

Motorische kenmerken

- ▶ Vertraagde ontwikkeling van motoriek
- ▶ Hyperlaxe (zeer beweegbare) gewrichten
- ▶ Hypotonie (zwakke spierspanning)
- ▶ Heupdislocatie
- ▶ Slechte motorische coördinatie mond en velopharyngeale dysfunctie

Zintuiglijke kenmerken

Gehoer

- ▶ Geheeroverlies bij 20 - 82%

- ▶ Bij ongeveer 25% betreft het een aangeboren doofheid als gevolg van het niet goed werken van de gehoorzenuw.
- ▶ Bij ongeveer 20% is de doofheid het gevolg van een slechte geluidsgeleiding in het oor. Men neemt aan dat deze vorm van doofheid het gevolg is van afwijkingen aan de gehoorbeenderen.
- ▶ Terugkerende middenoorontstekingen en vochtophoping in het middenoor komen bij zeer veel (82%) van de kinderen voor. Als gevolg hiervan kan tijdelijke doofheid optreden als gevolg van vochtophoping in het middenoor. Het aanbrengen van buisjes in het trommelvlies kan hiervoor een oplossing bieden.

Spraak

De spraakontwikkeling blijft vaak verder achter dan de taalontwikkeling: De kinderen begrijpen meer dan ze kunnen uiten. Kinderen met een lage spierspanning en een verstandelijke handicap lijken de meeste problemen te hebben met de spraakontwikkeling. Kinderen met ernstige verstandelijke handicaps hebben vaak een minimale spraakbeheersing, terwijl andere een redelijk normale spraakbeheersing bereiken. De nasale klank die bij sommige kinderen voorkomt, wordt veroorzaakt door het slecht sluiten van de huig. Een gespleten verhemelte kan dit probleem verergeren. De oorzaak ligt vaak ook in een lage orale spierspanning.

Zicht

Oogafwijkingen bij ca 30%. Meest voorkomend: ptosis (hangend of laagstand van het bovenste ooglid, strabisme

Tast

Afkeer van de tastzin, het negatief reageren op bepaalde soorten aanrakingen. Het kan zich manifesteren als het niet blootvoets willen lopen, in bad willen gaan of met water willen spelen, tot en met het niet willen verven met vingerverf.

Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Gastro-oesofageale reflux
- ▶ Malabsorptie
- ▶ Heel zeldzaam (< 5%) komen voor: Congenitale diafragma hernia, malrotatie, anorectale afwijkingen, galgangatresie (galafvoer onvoldoende of zelfs afwezig), scleroserende cholangitis (= ontsteking van de galwegen binnen en buiten de lever)

Kenmerkend gedrag

- ▶ Goede sociale vaardigheden ondanks slecht oogcontact
- ▶ Het zijn meestal aardige kinderen met weinig gedragsproblemen
- ▶ Goed geheugen voor muziek en gebeurtenissen
- ▶ Autistische kenmerken komen voor

COMMUNICATIE

Het begrijpen van taal is vaak beter ontwikkeld dan het spreken. Daarom is het belangrijk om al vroeg de gesproken taal te ondersteunen met totale communicatie. De meeste kinderen leren praten, soms met een nasale klank.

In de communicatie is van belang om duidelijk te zijn. Gezichtsuitdrukkingen en figuurlijke betekenissen worden moeilijk begrepen. Er is tijd nodig om informatie te verwerken. Kort voor een gebeurtenis vertellen wat er gaat gebeuren. Niet teveel prikkels achter elkaar geven.

NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

De meeste kinderen met het Kabuki syndroom hebben een lichte tot matige verstandelijke beperking. (Verstandelijke beperking ca 84%, bij bekende MLL2-gen mutatie 100%).

Een aantal zijn in staat een normale schoolopleiding te volgen, eventueel met wat extra begeleiding op het gebied van spraak en de fijne motoriek. Veel van de oudere kinderen (jonge tienerjaren) hebben geleerd om te lezen op een functioneel niveau. Rekenkundige vaardigheden zijn zeer wisselend; sommigen doen het goed, terwijl anderen er mee blijven worstelen.

De meeste kinderen lopen achter wat betreft de schrijfvaardigheid, maar velen van de oudere kinderen leren dit ook.

De meeste kinderen moeten speciaal onderwijs volgen.

CO-MORBIDITEIT

- ▶ Voedingsproblemen
- ▶ Epileptische aanvallen komen voor bij 10-39%
- ▶ Aangeboren hartafwijkingen bij ongeveer 30%. Vooral afwijkingen aan de aorta (de lichaamslagader) zijn vaak voorkomend, zoals defecten tussen kamers, vernauwde aortaklep, verwijde aorta. Atrium- en ventrikelseptum defecten komen het meest voor. De hartgebreken concentreren zich aan de linkerkant van het hart
- ▶ Afwijkingen aan de nieren of de urinewegen betreffen afwijkingen in vorm, ligging of obstructie (bij 25%), zoals: afwijkende ligging nieren, hydronefrose, hypoplasie/ dysplasie, fusiedefecten (hoefijzernier), duplicatie afvoersysteem, stenose overgang nierbekken- ureter, hydroureter (= uitzetting van de ureter door een belemmering in de afvoer van de urine), cryptorchisme (= niet ingedaalde zaadbal) 25%
- ▶ Gevoelig voor ontstekingen aan de luchtwegen en de oren

1.2 ANTROPOMETRIE

LENGTE

De groei is normaal bij de geboorte; postnataal treedt groeivertraging (bij 70%) op, < -2 SD, meestal ten gevolge van voedingsproblemen. Een groeihormoondeficiëntie komt voor. Bij groeiachterstand is controle groeihormonen relevant. De gestalte blijft klein -2.3 SD.

GEWICHT

Aanvankelijk geringe toename gewicht ('failure to thrive').
Op latere leeftijd kan overgewicht ontstaan.

GROEICURVE

Er zijn geen speciale groeicurves bij het Kabuki syndroom.

1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

BABY

Vaak worden de ouders geconfronteerd met een aantal ernstige lichamelijke problemen. Baby's met het Kabuki syndroom hebben veelvuldig te maken met middenoorontstekingen. Vele zijn slechte slapers. Problemen met eten en drinken en 'failure to thrive' zijn veel voorkomende problemen. Sommige kinderen hebben sondevoeding nodig.

KIND

In de jonge jaren komen voedingsproblemen veelvuldig voor. Sommige kinderen hebben een probleem met de coördinatie van zuigen, slikken en ademen. Voor andere kan het probleem groter zijn en kan sondevoeding noodzakelijk zijn. De meeste kinderen gaan tussen hun tweede en derde jaar weer normaal eten.

ADOLESCENT

Vroege ontwikkeling van de puberteit en geslachtskenmerken. Vanaf adolescentie ontstaat neiging tot overgewicht.

VOLWASSENE

Is kleiner dan gemiddeld (-2 SD).

OUDERE

Geen bijzonderheden.

1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Antibiotica (preventief)
- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Middelen bij hartproblematiek
- ▶ Mogelijk; groeihormoon en schildklierhormoon

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>*) 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.</p>		
Onvoldoende kracht en coördinatie van zuigen en slikken .	Voedingsadvies baseren op zowel lichaamsgewicht/groei-curve als op mondmotorische ontwikkeling van het kind. De meeste kinderen gaan tussen hun tweede en derde jaar weer normaal eten. Vaak is verdikte voeding nodig; letten op goede eethouding. Zo nodig maagsonde overwegen.	EB en PB
'Failure to thrive'	Intake controleren en zo nodig aanpassen. Houdingsadviezen. Aangepaste speen en fles. Zo nodig maagsonde of PEG sonde.	
Gastro-oesofageale reflux	Informatie over de voeding met eisen aan de omvang en verdeling (gebruik van frequente kleine maaltijden, verdikte voeding). Indien nodig energie-, en vetgehalte per maaltijd aanpassen. Informatie over voedingsmiddelen die klachten kunnen veroorzaken. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Gastro-oesofageale reflux.</i>	PB PB PB EB
Sensorische afkeer van voedsel	Inschakelen Multidisciplinair eet- en drinkteam.	
Moeilijk drinken uit de fles door ghehemeltespleet / schisis .	Aangepaste speen en fles, (Habermanfles) met flesvoeding of afgekolde borstvoeding. Zo nodig bijvoeding door middel van sondevoeding. Vroeg inschakelen logopedie en/of eet- en drinkteam.	PB
Preoccupatie met eten (herhalend patroon), wat overgewicht tot gevolg kan hebben. Ontwikkelt zich bij oudere kinderen / adolescenten.	Richtlijn Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet. Regelmatig eetpatroon. Leefstijl en stimuleren van beweging. Dieetadvies in beeldvorm. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Adipositas.</i> <i>Zie dieetbehandelingsrichtlijn te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18 jaar).</i>	
Voedselallergie zoals koemelkeiwitallergie en/of lactose intolerantie.	Koemelkeiwitvrij of lactosebeperkt dieet. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn koemelkallergie.</i>	
Obstipatie (door hypotone darmwand of verminderde mobiliteit).	Voedingsvezelverrijkt (30-40 gram vezel) en ruime hoeveelheid vocht (2-2½ liter). Gevarieerd gebruik verschillende soorten vezels. Regelmatig voedingspatroon met aandacht voor groot ontbijt om de gastrocolische reflex te bevorderen. Leefstijl en stimuleren van beweging. Dieetadvies in beeldvorm. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie.</i>	

3 BRONNEN

GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

LITERATUUR

1. Cassidy S.B., Allanson J.E., *Management of Genetic Syndromes*; Wiley -Blackwell, New Jersey, Third edition 2010; p 469-477, Hfd. 32. Kabuki Syndrome; p. 469-477, ISBN 978-0-470-19141-5.
2. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: 2010 Uitgevers BV, Rotterdam, ISBN- 9789035218994, Band 1 + 2.
3. 'Kabuki syndrome: a review study of three hundred patients'. Marja W. Wessels, Alice S. Brooks, Jeannette Hoogeboom, Martinus F. Niermeijer and Patrick J. Willems.
4. Beknopte samenvatting n.a.v. referaat AVG-opleiding en opleiding Klinische Genetica Erasmus MC. Presentatie: E. Huffmeijer aios-AVG, A. den Houdijker-Schakel aios-AVG, R. Oegema aios Klinische Genetica.

RELEVANTE WEBSITES

- ▶ www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl
- ▶ www.erfelijkheid.nl/node/244
- ▶ www.fk.cvz.nl
- ▶ www.kabukisyndroom.nl
- ▶ www.mens-en-gezondheid.infonu.nl/diversen/27912-kabuki-syndroom.html
- ▶ www.news-medical.net/news/20100816/9/Dutch.aspx

REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Kabuki Syndroom is gerealiseerd door leden van de Vereniging Diëtiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

REDACTIE

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