

Informatieblad SETBP1 STOORNIS



Andere namen: SETBP1-gerelateerde stoornis | SETBP1-gerelateerde verstandelijke beperking | SETBP1-gerelateerde ontwikkelingsachterstand

WAT IS SETBP1 STOORNIS

SETBP1-stoornis is een uiterst zeldzame genetische neurologische aandoening waarbij er een variatie of een kleine vermindering (microdeletie) van genetisch materiaal in het SETBP1-gen is. Dit zorgt ervoor dat het lichaam minder SETBP1-eiwit produceert. In de meeste gevallen ontstaan variaties in het SETBP1-gen nieuw en is er geen familiegeschiedenis van de stoornis (de novo ontstaan). Het SETBP1-gen bevindt zich op chromosoom 18 binnen het 12.3-gebied.

KENMERKEN

- Milde tot significante neurologische ontwikkelingsstoornissen bij alle aangedane personen, waaronder: algehele ontwikkelingsachterstand inclusief milde tot ernstige spraakvertraging (apraxie van de spraak*, afwezigheid van spraak), grove tot fijne motorische achterstand, ontwikkelingscoördinatiestoornis (dyspraxie), milde tot ernstige verstandelijke beperking, hypotonie (lage spierspanning), aanvallen (minder vaak)
 - Gedragsstoornissen kunnen zijn: autisme of autistische neigingen, ADHD, agressie
 - Sommige personen hebben enkele bijzondere uiterlijke kenmerken, zoals: lange, puntige kin, milde ptosis (hangend bovenooglid), dunne bovenlip
- * formeel gediagnosticeerd door een logopedist

DIAGNOSE

De diagnose van de SETBP1-stoornis is gebaseerd op de identificatie van kenmerkende symptomen, een gedetailleerde patiënt- en familiegeschiedenis, een grondige klinische evaluatie en soms aanvullend onderzoek. Bij kinderen met lichte of matige verstandelijke beperking of ontwikkelingsachterstand, en een vertraagde spraak/taal ontwikkeling, zonder andere afwijkingen, kan er een vermoeden zijn van een SETBP1-stoornis. In de meeste gevallen worden mutaties van SETBP1-stoornissen ontdekt door middel van een genetische bloedtest die Whole Exome Sequencing (WES) wordt genoemd.

THERAPIE

Na de diagnose is het van belang dat de psychomotore ontwikkeling in kaart wordt gebracht. Op basis hiervan zal de kinderarts en/of revalidatie arts geschikte therapie opstarten (zoals bijv logopedie, ergotherapie, fysiotherapie) Het gebruik van augmentatieve en alternatieve communicatie (AAC) – apparaten kan daarbij zinvol zijn. Volledige gedragsbeoordeling kan noodzakelijk zijn en kan helpen om triggers van bepaald gedrag te identificeren. Bovenstaande zorg en begeleiding kan soms geïntegreerd aangeboden worden op een medisch kinderdagverblijf of op het speciaal onderwijs.

BEHANDELING

De behandeling van de SETBP1-stoornis is gericht op de specifieke symptomen die bij per individu kunnen voorkomen. De behandeling vereist een gecoördineerde inspanning van een team van specialisten.

- Kinderarts
- Arts voor verstandelijke gehandicapten
- Revalidatiearts
- (Kinder) Psychiater
- Klinisch geneticus
- (Kinder) neuroloog
- Logopedist
- Fysiotherapeut
- Ergotherapeut

Genetische counseling is van belang voor de persoon zelf en de familie. Psychosociale ondersteuning voor het hele gezin is essentieel. Er zijn geen gestandaardiseerde behandelprotocollen of richtlijnen voor personen met deze aandoening.

BRON

Aanvullende medische, wetenschappelijke en registergegevens: www.setbp1.org
Informatie over SETBP1 Society: www.setbp1.org
Privé-Facebookgroep om zich met andere gezinnen te verbinden, zoeken naar "SETBP1-stoornis"
SETBP1-stoornis Gids: <https://rarediseases.org/rare-diseases/setbp1-disorder/>