

Informatie over het Coffin-Lowry syndroom

Wat is het Coffin-Lowry syndroom?

Het Coffin-Lowry syndroom is één van de mogelijke oorzaken van een ontwikkelingsachterstand. Bij mensen met het Coffin-Lowry syndroom komen naast een ontwikkelingsachterstand vaak ook andere kenmerken voor, zoals een kleine lengte, vergroeiingen van de borstkas en/of de ruggengraat (wervelkolom), een (al dan niet aangeboren) hartafwijking, epilepsie, slechthorendheid en/of oogheelkundige problemen. Ook specifieke uiterlijke kenmerken, waaronder een kleine hoofdomtrek, wijd uiteen staande ogen, relatief dikke lippen en taps toelopende vingers worden beschreven bij mensen met het Coffin-Lowry syndroom. Sommige mensen met het Coffin-Lowry syndroom kunnen door onverwachte geluiden of aanrakingen opeens vallen, doordat de spanning in hun benen dan opeens even wegvalt. In medische termen worden deze Stimulus-Induced Drop Attacks (SIDA's) genoemd.

De mate van ontwikkelingsachterstand en het al dan niet aanwezig zijn van de andere kenmerken kan verschillen van persoon tot persoon. Jongens met het Coffin-Lowry syndroom hebben vaak een matig tot ernstige ontwikkelingsachterstand. Meisjes met de erfelijke aanleg voor het Coffin-Lowry syndroom kunnen dezelfde kenmerken hebben als jongens, maar kunnen ook veel minder beperkt of (nagenoeg) symptomvrij zijn. Hoe vaak het Coffin-Lowry syndroom voorkomt, is niet goed bekend. Naar schatting is dit bij 1 op de 50.000 mensen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Coffin-Lowry syndroom kan niet worden genezen. Wel wordt soms medicatie toegepast voor het behandelen van de verschijnselen zoals epilepsie en de SIDA's. Daarnaast wordt medische begeleiding geadviseerd aan mensen met het Coffin-Lowry syndroom. Op kinderleeftijd houdt dit in dat de groei en ontwikkeling regelmatig worden gecontroleerd bij een kinderarts en dat er controles plaatsvinden van het hart, het skelet, het gehoor, de ogen en de tanden. Ook op volwassen leeftijd worden deze controles, weliswaar in een lagere frequentie, aanbevolen.

Bij mensen met het Coffin-Lowry syndroom die last hebben van SIDA's is het verstandig om hen te beschermen tegen omstandigheden die deze uitlokken. Soms kan een rolstoel ook zinvol zijn.

Wat is de oorzaak?

Het Coffin-Lowry syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *RPS6KA3*-gen, dat ligt op het X-chromosoom. Het *RPS6KA3*-gen zorgt ervoor dat een bepaald enzym (ribosomaal S6 kinase; RSK) wordt gemaakt. Door de mutatie in het *RPS6KA3*-gen wordt de werking van dit enzym verstoord. Bij ongeveer 25%-40% van de mensen met verschijnselen passend bij het Coffin-Lowry syndroom wordt met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *RPS6KA3*-gen gevonden. Als er geen mutatie in het *RPS6KA3*-gen wordt gevonden, is er meest waarschijnlijk toch geen sprake van het Coffin-Lowry syndroom, maar mogelijk van een ander syndroom met overlappende kenmerken. Het kan ook zo zijn dat er nog een andere erfelijke oorzaak bestaat voor het Coffin-Lowry syndroom, die door wetenschappers vooralsnog niet is aangetoond.

Hoe erft het Coffin-Lowry syndroom over?

Doordat het *RPS6KA3*-gen op het X-chromosoom ligt, erft het Coffin-Lowry syndroom X-gebonden over. Dit betekent dat kinderen van een moeder met (de erfelijke aanleg voor) Coffin-Lowry syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Zonen met de erfelijke aanleg zullen ook de verschijnselen van het Coffin-Lowry syndroom (in belangrijke mate) ontwikkelen. Dochters hebben een verhoogd risico op de verschijnselen, maar bij hen kunnen deze ook veel minder uitgesproken zijn.

Bij ongeveer 70%-80% van de mensen met het Coffin-Lowry syndroom is de aanleg nieuw ontstaan ('de novo'). Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. De rest (20-30%) van de mensen met het Coffin-Lowry syndroom heeft de aanleg geërfd van de moeder.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Coffin-Lowry syndroom een mutatie in het *RPS6KA3*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. In eerste instantie is dit vooral zinvol bij de moeder en eventuele broertjes en zusjes bij wie ook het vermoeden bestaat op dezelfde aandoening. Als de mutatie in het *RPS6KA3*-gen wordt teruggevonden bij de moeder van iemand met het Coffin-Lowry syndroom, dan komen ook andere familieleden van haar in aanmerking voor een DNA-test, als ze dat wensen. Als de mutatie niet wordt teruggevonden bij de moeder, is verder familie-onderzoek in principe niet nodig. De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden

Wat zijn de mogelijkheden bij een kindervens?

Als iemand met de erfelijke aanleg voor het Coffin-Lowry syndroom kindervens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in het *RPS6KA3*-gen bekend is. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kindervens staat op <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kindervens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD): Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl.

Prenatale diagnostiek: Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Coffin-Lowry Syndrome Foundation via de website <http://clsf.info/> (Engelstalig). Nederlandstalige informatie over erfelijkheid en het Coffin-Lowry syndroom kunt u vinden op <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/coffin-lowry-syndroom>