

Informatie over het Ellis-van Creveld syndroom

Wat is het Ellis-van Creveld syndroom?

Het Ellis-van Creveld syndroom is een zeldzame erfelijke skeletaandoening. De belangrijkste kenmerken van het Ellis-van Creveld syndroom zijn een kleine lengte met korte ledematen, een smalle borstkas met korte ribben, extra pinken en soms een extra kleine teen, afwijkingen aan de nagels en de tanden en aangeboren hartafwijkingen. In de mond zijn vaak opvallend veel tongriempjes en/of lipbandjes aanwezig (orale frenula).

Kinderen met Ellis-van Creveld syndroom hebben bij hun geboorte een kleine lengte met relatief korte armen en benen. De verkorting neemt toe naar het uiteinde van de ledematen. Dat betekent dat de onderarmen en –benen relatief kort zijn ten opzichte van de bovenarmen en –benen, en de eindkootjes van de vingers sterker verkort dan de onderste vingerkootjes. De volwassen eindlengte varieert, en is voor mannen gemiddeld ca. 1.50m en voor vrouwen ca. 1.40m.

Door de afwijkende aanleg van het skelet kunnen verschillende klachten ontstaan. Er kunnen beperkingen zijn in de handfunctie, bijvoorbeeld doordat het niet goed lukt een gesloten vuist te maken. Door afwijkingen in het kniegewricht kan een X-beenstand ontstaan, wat gepaard kan gaan met pijnklachten en problemen bij het lopen.

De ribben zijn kort waardoor de borstkas smal is. Door de smalle borstkas heeft een deel van de pasgeborenen met Ellis-van Creveld syndroom ademhalingsproblemen waarvoor behandeling nodig is. Ongeveer 60% van de kinderen met Ellis-van Creveld syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. De hartafwijking kan variëren van mild tot soms ernstig. De nagels zijn afwijkend van aanleg: ze zijn erg klein of ontbreken geheel. De tanden zijn klein en afwijkend van vorm, de tanden en kiezen breken laat door en vaak ontbreken er gebitselementen. Sommige kinderen hebben bij de geboorte één of meer tandjes.

Welke medische adviezen zijn er?

De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Sommige pasgeborenen hebben intensieve zorg en behandeling nodig door ademhalingsproblemen bij een smalle borstkas en/of door een aangeboren hartafwijking. Aangeboren tandjes moeten worden verwijderd omdat ze problemen kunnen geven bij de voeding. Vanwege mogelijke gewrichtsproblemen wordt periodieke controle door een orthopeed geadviseerd. Regelmatig bezoek aan een tandarts is belangrijk vanwege de gebitsafwijkingen.

Wat is de oorzaak?

Ellis-van Creveld syndroom wordt veroorzaakt door DNA-veranderingen (mutaties) in het *EVC*-gen of het *EVC2*-gen. Niet bij iedereen met verschijnselen in het Ellis-van Creveld syndroom kan echter een mutatie in één van deze twee genen worden aangetoond.

Hoe erft het Ellis-van Creveld syndroom over?

Het Ellis-van Creveld syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand pas de aandoening als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap (gen) een DNA-afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager van de aanleg voor het syndroom. Dragere zijn in principe niet aangedaan.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Kinderen van iemand met het Ellis-van Creveld syndroom zullen van hun ouder altijd een kopie van het *EVC*- of *EVC2*-gen met mutatie erven. Zij hebben alleen een verhoogde kans op de aandoening als ook hun andere ouder drager is van een afwijking in hetzelfde gen. Omdat het een zeldzame aandoening is, is deze kans klein, tenzij er bloedverwantschap bestaat tussen beide ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden van iemand met het Ellis-van Creveld syndroom kunnen drager zijn van de aanleg voor de aandoening. Kennis hierover kan van belang zijn bij kinderwens, met name als er bloedverwantschap bestaat met zijn of haar partner. Voor erfelijkheidsvoorlichting en –onderzoek kan (via de huisarts) een afspraak worden gemaakt bij een klinisch genetisch centrum.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als ouders van een kind met het Ellis-van Creveld syndroom kinderwens hebben, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aandoening heeft. Dit kan alleen als de mutaties in de familie bekend zijn.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Ellis-van Creveld syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Informatie over dit onderzoek is te vinden op de website www.erfelijkheid.nl/kinderwens/onderzoek-ongeboren-kind.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de website van het Erfocentrum: erfelijkheid.nl/ziektes/ellis-van-creveld-syndroom