

Informatie over Greig Cefalopolysyndactylie Syndroom

Wat is het Greig Cefalopolysyndactylie Syndroom?

Greig syndroom, officieel Greig cefalopolysyndactylie syndroom genaamd, is een erfelijke aandoening waarbij de handen, de voeten en het hoofd betrokken zijn.

Mensen met Greig syndroom hebben vaak extra vingers en/of tenen. Dit wordt polydactylie genoemd. Het meest kenmerkend aan de handen zijn extra pinken (variërend van een klein aanhangseltje tot een echte vinger) en een opvallend brede, soms dubbele duim. Ook kunnen er vingers geheel of gedeeltelijk zijn samengegroeid (syndactylie). Aan de voeten is de grote teen breed en/of dubbel aangelegd met vaak een vergroeiing van enkele tenen. Het hoofd kan groot zijn (macrocefalie) met een hoog en breed voorhoofd en een wijde afstand tussen de ogen (hypertelorisme). Liesbreuken of navelbreuken komen soms voor.

Een enkele keer hebben mensen met Greig syndroom meer ernstige problemen, zoals een waterhoofd, epilepsie, een ontwikkelingsachterstand en/of een verstandelijke beperking. Epilepsie en leerproblemen komen met name voor als er afwijkingen aan de hersenen zijn (zoals bij een waterhoofd) en als de aandoening wordt veroorzaakt door het ontbreken van grotere stukjes DNA op chromosoom 7 (deleties).

De verschijnselen bij Greig syndroom kunnen in aard en ernst sterk variëren van persoon tot persoon. In de meeste families met Greig syndroom gaat het om een relatief milde aandoening zonder bijkomende gezondheidsproblemen.

Welke medische adviezen zijn er?

De meeste mensen met Greig syndroom hebben alleen extra vingers en/of tenen met of zonder een grote hoofdomtrek en wijde oogafstand. Op individuele basis wordt beoordeeld of operatieve correctie van de hand- en voetafwijkingen nodig is. Als bij een kind met Greig syndroom de hoofdomtrek sneller groeit dan normaal, is onderzoek nodig om een waterhoofd uit te sluiten. Ook bij andere problemen, zoals epilepsie of een vertraagde ontwikkeling, is onderzoek naar de oorzaak ervan aangewezen.

De klinisch geneticus kan verdere informatie geven over de aandoening en de overerving en de mogelijkheden van onderzoek bij kinderwens.

Wat is de oorzaak?

Greig syndroom wordt veroorzaakt door afwijkingen in het *GLI3*-gen dat ligt op chromosoom 7. Ieder mens heeft in principe twee kopieën van dit gen: één kopie geërfd van vader en één kopie geërfd van moeder. Een afwijking in één kopie van het *GLI3*-gen is voldoende om Greig syndroom te veroorzaken. In de meeste families gaat het om een kleine DNA-afwijking (een mutatie) in de code van het gen.

Soms is de oorzaak een grotere afwijking, waarbij er een stukje van chromosoom 7 ontbreekt met daarin het *GLI3*-gen. Dit wordt een deletie genoemd. Als Greig syndroom wordt veroorzaakt door een deletie, dan zijn er vaak meer problemen, zoals een ontwikkelingsachterstand, een verstandelijke beperking en/of epilepsie. Dit komt vermoedelijk doordat er behalve het *GLI3*-gen nog andere genen in de deletie liggen.

Hoe erft Greig syndroom over?

Greig syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met Greig syndroom ieder kans hebben van 50% (1 op 2) om de aandoening te erven. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters. De verschijnselen bij Greig syndroom kunnen variëren van persoon tot persoon, ook in één familie.

Wat betekent dit voor familieleden?

De diagnose Greig syndroom kan in de meeste gevallen worden gesteld aan de hand van lichamelijk onderzoek. Vrijwel iedereen met de aanleg voor Greig syndroom heeft daarvan in enige mate verschijnselen. Het is tot nu toe maar één keer beschreven dat iemand met de aanleg voor GCPS geen kenmerken had.

Als bij iemand met Greig syndroom een mutatie in het *GLI3*-gen is aangetoond, is een DNA-test naar deze mutatie mogelijk bij familieleden. Dit is eigenlijk alleen te overwegen als er bij iemand twijfel is over de diagnose of bij kinderwens.

Voor erfelijkheidsonderzoek en –voorlichting kan verwezen worden naar een klinisch geneticus.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Bij een verhoogde kans op Greig syndroom bij het ongeboren kind kunnen tijdens de zwangerschap met echoscopisch onderzoek (geavanceerd ultrageluidsonderzoek, GUO) de handen, voeten en het hoofd worden onderzocht. Als daarbij geen afwijkingen worden gezien, sluit dit de diagnose Greig syndroom echter niet met zekerheid uit. Echo-onderzoek is met name van belang om zeldzame complicaties zoals een waterhoofd op te sporen en om bij de bevalling eventueel rekening te kunnen houden met een grote hoofdomtrek.

Als er in de familie een mutatie in het *GLI3*-gen is aangetoond, is tijdens de zwangerschap ook onderzoek mogelijk door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Beide ingrepen geven een kleine kans op een miskraam (ca. 0,3%). Omdat Greig syndroom in de meeste families een relatief milde aandoening is, wordt van dit onderzoek weinig gebruik gemaakt.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie over Greig syndroom kunt u terecht op de websites:

www.erfelijkheid.nl/ziektes/greig-syndroom

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/greig.php>

15-4-2019