

Informatie over Jeune syndroom

Wat is Jeune syndroom

Jeune syndroom is een zeldzame erfelijke skeletaandoening. Het komt voor bij naar schatting 1 per 100.000 tot 500.000 pasgeborenen. De belangrijkste kenmerken zijn een verkorting van de ribben en de ledematen, een afwijkende vorm van het bekken en soms extra vingers of tenen. Door de verkorting van de ribben hebben personen met Jeune syndroom een smalle borstkas. Hierdoor is er minder ruimte voor de ontwikkeling van de longen en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan. In ernstige gevallen kan dit leiden tot een ademhalingsstilstand direct na de geboorte of in de vroege kindertijd. De smalle borstkas en de ademhalingsproblemen worden doorgaans gedurende het leven minder ernstig, al kunnen op latere leeftijd wel ademhalingsproblemen optreden door herhaalde luchtweginfecties. Een deel van de personen met Jeune syndroom krijgt nierafwijkingen en/of verlittekening van de lever. Andere aandoeningen die kunnen voorkomen zijn cysten in de alvleesklier, een hartaandoening en een afwijking van het netvlies (retinitis pigmentosa).

De aard en ernst van de verschijnselen die iemand met Jeune syndroom heeft kunnen sterk variëren, zelfs binnen één gezin of familie.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controles worden geadviseerd:

- Echo-onderzoek van de nieren, de lever en de alvleesklier
- Controle van de nierfunctie (bloedonderzoek en onderzoek naar eiwit in de urine)
- Controle van de leverfunctie (bloedonderzoek)
- Controle van de bloeddruk
- Oogheelkundig onderzoek
- Spirometrie (longfunctieonderzoek)

De behandeling is afhankelijk van de verschijnselen die optreden en kan bestaan uit behandeling van luchtweginfecties, chronische nierziekte en leverziekte. Bij ernstige ademhalingsproblemen kan beademing nodig zijn kort na de geboorte. Soms vindt een operatie van de borstkas plaats.

Wat is de oorzaak?

Jeune syndroom is een erfelijke aandoening van de trilharen (ciliopathie). Het wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in verschillende genen. Op dit moment zijn er vijf genen bekend voor Jeune syndroom: *ATD*, *IFT80*, *DYNC2H1*, *TTC21B* en *WDR19*. Ook mutaties in andere ciliaire genen kunnen soms een beeld geven dat lijkt op het Jeune syndroom. Bij een deel van de personen met de aandoening wordt geen mutatie gevonden in één van de bekende genen. Mogelijk spelen andere (nog niet ontdekte) genen een rol.

Hoe erft Jeune syndroom over?

Jeune syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen verschijnselen als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen

verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders een kans van 25% (1 op 4) om Jeune syndroom te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Familieleden van iemand met Jeune 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 informatie over het Jeune syndroom en erfelijkheidsonderzoek kunnen familieleden (via de huisarts) verwezen worden naar een klinisch genetisch centrum.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Voor mensen met Jeune syndroom en hun familieleden met een kinderwens is het mogelijk om na te gaan of er een verhoogde kans is op het krijgen van een kind met dit syndroom. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. Met DNA-onderzoek kan worden onderzocht of iemand drager is van Jeune syndroom. In dat geval kan ook onderzoek plaatsvinden bij de partner. Alleen als beide partners drager zijn is er een verhoogde kans op het krijgen van een kind met Jeune syndroom. Het is dan mogelijk om vóór een zwangerschap (preïmplantatie genetische diagnostiek) of tijdens een zwangerschap (prenatale diagnostiek) onderzoek te doen naar het Jeune syndroom.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, 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 plaatsvinden door middel van een vlokentest vanaf de 11^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16^e week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Bij beide onderzoeken is het risico op een miskraam als gevolg van de ingreep ongeveer 0,2% (1 op 500). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

Daarnaast kan in een zwangerschap met echo-onderzoek gekeken worden of het ongeboren kind verschijnselen heeft van Jeune syndroom, zoals een verkorting van de ribben. Niet alle verschijnselen die bij Jeune syndroom voorkomen kunnen worden gezien op een echo in de zwangerschap.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Website Orphanet: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=474

Website Genetics Home Reference (Engels): <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/asphyxiating-thoracic-dystrophy>

Steunpunt voor ouders van kinderen met Jeune syndroom: www.mooijvoorelkaar.nl

Ciliopathie expertisecentra: UMC Utrecht en Radboudumc Nijmegen

11-11-2019