

Informatie over Rothmund-Thomson syndroom

Wat is Rothmund-Thomson syndroom?

Rothmund-Thomson syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening. Kinderen met Rothmund-Thomson syndroom krijgen als ze tussen de 3 en 6 maanden oud zijn rode uitslag op hun wangen. Die uitslag breidt zich langzaam uit naar de armen en benen. Op de plekken met uitslag kan de kleur van de huid veranderen en daar kan de huid dunner worden. Soms krijgt iemand plekjes waar de kleine bloedvaten wijder zijn geworden, ook wel teleangiëctasieën genoemd. Deze problemen van de huid gaan niet over, iemand houdt daar zijn of haar hele leven last van. Mensen met Rothmund-Thomson syndroom hebben vaak weinig haar op hun hoofd. Ook hebben ze vaak dunne wenkbrauwen en wimpers. Sommige mensen krijgen op jonge leeftijd last van troebele ooglenzen (staar). Bij sommige mensen met Rothmund-Thomson syndroom zijn de tanden kleiner, of iemand krijgt sneller gaatjes. Ook kunnen de nagels er anders uitzien. Jonge kinderen met dit syndroom kunnen regelmatig last hebben van dunne poep (diarree) en overgeven (spugen). Verder blijven mensen met Rothmund-Thomson syndroom soms kleiner.

Mensen met Rothmund-Thomson syndroom hebben meer kans om kanker te krijgen. Vooral botkanker (osteosarcoom) en huidkanker. Ook is er een verhoogde kans op goedaardige en kwaadaardige bloedaandoeningen.

Welke medische adviezen zijn er?

Bij kinderen met Rothmund-Thomson syndroom wordt geadviseerd om de algemene gezondheid en groei te monitoren en de huid en ogen te controleren. Gezien het verhoogde risico op botkanker wordt laagdrempelig aanvullend onderzoek hiernaar geadviseerd bij klinische verdenking. Verder wordt veelvuldige blootstelling aan hitte en zonlicht afgeraden. Op volwassen leeftijd kunnen huidcontroles en basis hematologische controles worden overwogen.

Wat is de oorzaak van Rothmund-Thomson syndroom?

Er zijn 2 verschillende genen waarin veranderingen zijn beschreven die Rothmund-Thomson syndroom kunnen veroorzaken. Bij de meeste mensen met Rothmund-Thomson syndroom wordt dit veroorzaakt door een verandering (mutatie) in beide kopieën van het RECQL4-gen (60%). In 10% wordt het veroorzaakt door een verandering in beide kopieën van het ANAPC1-gen. In zo'n 30% van de patiënten met het Rothmund-Thomson syndroom is de onderliggende genetische oorzaak nog niet bekend.

Hoe erft Rothmund-Thomson syndroom over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Rothmund-Thomson syndroom erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen Rothmund-Thomson syndroom 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 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens 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 kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Via de website van het Erfocentrum kunt u meer informatie vinden:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/rothmund-thomson-syndroom>.

Voor lotgenoten contact kunt u terecht bij de Rothmund-Thomson Syndrome Foundation:

<https://www.rtsplace.org/medical-information.html>.

31 januari 2023.