

Informatie over tricho-hepato-enterisch syndroom

Wat is tricho-hepato-enterisch syndroom?

Tricho-hepato-enterisch syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening. Het is niet bekend hoe vaak de aandoening voorkomt, mogelijk bij ongeveer 1 op de 1.000.000 pasgeborenen.

De voornaamste kenmerken zijn aangeboren chronische diarree, wollig haar en een kleine lengte. Andere kenmerken die er bij voor kunnen komen zijn een groeiachterstand (meestal al tijdens de zwangerschap), terugkerende infecties en leverproblemen. Ongeveer de helft van de kinderen heeft leerproblemen en/of een lichte verstandelijke beperking. De verschijnselen variëren van persoon tot persoon, zowel wat betreft de aard van de verschijnselen als de ernst ervan. De prognose hangt af van de ernst van de verschijnselen.

De diarree begint in het eerste levensjaar, vaak al in de eerste levensdagen, en is waterig. Door de diarree krijgt het kind onvoldoende voedingsstoffen binnen, waardoor de groei achterblijft. Kinderen zijn hierdoor afhankelijk van parenterale voeding: voeding buiten het maag-darmstelsel om, meestal rechtstreeks in de bloedbaan.

De meeste kinderen houden een kleine lengte, ondanks adequate voeding. De eindlengte kan echter variëren van zeer klein tot iets onder gemiddeld.

Het hoofdhaar is vaak wollig, bros en/of moeilijk te kammen, en kan lichtgekleurd met weinig pigment zijn. Soms vertoont de huid pigmentvlekken (café-au-laitvlekken) en de tanden kunnen afwijkend van vorm zijn. Kinderen met tricho-hepato-enterisch syndroom zijn gevoelig voor infecties. Soms wordt een afweerstoornis aangetoond in het bloed.

Een deel van de mensen met tricho-hepato-enterisch syndroom heeft leverafwijkingen. De lever is vaak vergroot met soms een afwijkende leverfunctie. Er is een verhoogde kans op leverfibrose, waarbij bindweefselvorming in de lever optreedt. Dit kan tot onomkeerbare leverschade leiden (levercirrose).

Aangeboren hartafwijkingen komen niet vaak voor, maar mogelijk wel vaker dan in de algemene bevolking.

Welke medische adviezen zijn er?

Tricho-hepato-enterisch syndroom is niet te genezen. De behandeling is gericht op het bevorderen van voldoende groei en het krijgen van de noodzakelijke voedingsstoffen. De meeste kinderen zijn hiervoor afhankelijk van parenterale voeding. Als een kind dit verdraagt, wordt ook normale voeding gegeven. Ongeveer 30 tot 50% van de mensen kan uiteindelijk stoppen met parenterale voeding. Verdere controles en behandeling richten zich onder andere op de afweer, de leverfunctie, de schildklierfunctie en de ontwikkeling van het kind. Vanwege een verhoogde kans op aangeboren hartafwijkingen wordt echo van het hart geadviseerd. Soms is het haar erg dun en broos; als dit voor het kind belastend is, kan een pruik worden overwogen.

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

Hoe erft tricho-hepato-enterisch syndroom over?

Tricho-hepato-enterisch syndroom wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen (mutatie) in het *TTC37*-gen of het *SKIV2L*-gen. Ieder mens heeft twee kopieën van deze genen: één kopie geërfd van vader

en één kopie geërfd van moeder. Pas als iemand in *beide* kopieën van het *TTC37*-gen of het *SKIV2L*-gen een DNA-afwijking heeft, zal hij of zij aangedaan zijn.

Iemand die maar in één kopie van het gen een DNA-afwijking heeft, heeft geen kenmerken van de aandoening. Hij of zij is wel drager van de aanleg voor de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van de aanleg, dan heeft ieder kind van deze ouders een kans van 25% (1 op 4) om twee keer het gen met de DNA-afwijking te erven. In dat geval zal het kind de aandoening hebben. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Een kind kan ook drager zijn van de aanleg, of van beide ouders een normale kopie van het gen hebben geërfd.

De kans dat twee ouders drager zijn van de aanleg voor een zelfde recessieve aandoening is groter als zij bloedverwant zijn.

Kinderen van iemand met tricho-hepato-enterisch syndroom zullen altijd een kopie van het gen met DNA-afwijking erven. Zij hebben alleen een verhoogde kans op de aandoening als ook hun andere ouder drager is van de aanleg. 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 tricho-hepato-enterisch 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 tricho-hepato-enterisch syndroom kinderwens hebben, is het mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aandoening heeft. Ook kan onderzoek vóór de zwangerschap overwogen worden. Dit kan alleen als de mutaties in de familie bekend zijn.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 12^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.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGT (embryoselectie). Bij PGT 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 aandoening komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGT verwijzen wij u graag naar <https://www.pgt nederland.nl>.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.