

Informatie over Léri-Weill dyschondrosteosis

Wat is Léri-Weill dyschondrosteosis?

Léri-Weill dyschondrosteosis (LWD) is een erfelijke skeletaandoening. Het wordt ook wel Léri-Weill syndroom genoemd. De meest opvallende kenmerken bij LWD zijn een kleine lengte met korte armen en benen en een Madelungse deformiteit. Een Madelungse deformiteit is een afwijking van de groeischijf aan het uiteinde van het spaakbeen. Dit leidt tot een afwijkende stand van de pols, wat pijnklachten kan geven en een verminderde beweeglijkheid. De Madelungse deformiteit ontstaat tussen het 5^e en 15^e jaar.

LWD komt zowel bij mannen als bij vrouwen voor. De kenmerken verschillen van persoon tot persoon. Zo kan de eindlengte variëren, en niet iedereen met LWD ontwikkelt een Madelungse deformiteit. Mannen hebben doorgaans minder uitgesproken klachten en kenmerken van LWD dan vrouwen.

Welke medische adviezen zijn er?

Kinderen met LWD en een kleine lengte kunnen vanaf de leeftijd van 4 jaar in aanmerking komen voor behandeling met groeihormoon. Behandeling is mogelijk zolang de groeischijven nog open zijn. Onderzoek naar het effect van deze behandeling laat gunstige resultaten zien. Er zijn echter nog niet veel gegevens bekend over de gevolgen van de behandeling op de lange termijn. Meer informatie over behandeling met groeihormoon kunt u lezen via

<http://kindengroei.nl/behandeling/groeihormoonbehandeling/>.

Een langere eindlengte kan soms ook bereikt worden door met medicatie de puberteit uit te stellen. Behandeling met groeihormoon en/of uitstel van puberteit verloopt via de kinderarts.

Als er klachten zijn van de Madelungse deformiteit, zal gestart worden met niet-chirurgische behandeling (bijvoorbeeld rust, handtherapie en soms een spalk). Wanneer de Madelungse deformiteit te veel problemen oplevert bij dagelijkse werkzaamheden kan het soms helpen hiervoor de pols te opereren. Een orthopedisch chirurg of handchirurg kan beoordelen welke behandeling het meest geschikt is.

Wat is de oorzaak?

LWD wordt veroorzaakt door DNA-afwijkingen in of rond het *SHOX*-gen. Er kan een DNA-afwijking (mutatie) in de code van het gen zijn. Daarnaast kan LWD veroorzaakt worden door het ontbreken (=deletie) van het gen zelf of door een deletie van een klein stukje DNA direct naast dit gen (in de zogenaamde enhancer regio).

Het *SHOX*-gen is gelegen op zowel het X-chromosoom als het Y-chromosoom. Het X-chromosoom verschilt voor een groot deel van het Y-chromosoom. Alleen aan beide uiteinden is de genetische informatie op het X-chromosoom en het Y-chromosoom gelijk. Dit worden de pseudo-autosomale regio's genoemd. In de bovenste pseudo-autosomale regio (PAR1) ligt het *SHOX*-gen. Iedereen heeft dus twee *SHOX*-genen.

Een verandering in het *SHOX*-gen leidt soms alleen tot een kleine lengte zonder Madelungse deformiteit en verkorting van armen en benen. Dan spreekt men wel van *SHOX*-gerelateerde kleine lengte in plaats van LWD. Iemand met een DNA-verandering in of rond beide *SHOX*-genen heeft een ernstige skeletdysplasie met extreem kleine lengte en zeer korte ledematen (Langer mesomele dysplasie).

Hoe erft Léri-Weill dyschondrosteosis over?

LWD heeft een pseudo-autosomaal dominant overervingspatroon. Dit is een ander patroon dan bij de meeste aandoeningen die op het X-chromosoom liggen. Dit komt doordat het *SHOX*-gen niet alleen op het X-chromosoom ligt, maar ook op het Y-chromosoom.

Kinderen van iemand met een DNA-afwijking van het *SHOX*-gen hebben ieder een kans van 50% om de DNA-afwijking te erven. Bij een vrouw, die twee X-chromosomen heeft, zal het veranderde *SHOX*-gen altijd op het X-chromosoom liggen. Zij kan de aanleg dus zowel aan zoons als aan dochters doorgeven. Bij een man kan het veranderde *SHOX*-gen op het X-chromosoom liggen, maar ook op het Y-chromosoom. Logisch gezien zou een verandering op het X-chromosoom alleen aan dochters doorgegeven kunnen worden, terwijl een veranderd *SHOX*-gen op het Y-chromosoom alleen aan zoons kan worden doorgegeven. Bij mannen treedt echter vaak uitwisseling van erfelijke informatie op tussen het X- en Y-chromosoom, waardoor het veranderde *SHOX*-gen van chromosoom kan verwisselen. Een afwijkend *SHOX*-gen op bijvoorbeeld het Y-chromosoom bij een man kan daardoor toch op het X-chromosoom bij zijn dochter teruggevonden worden.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met LWD een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongebooren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de verandering in het *SHOX*-gen in de familie bekend is. Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie. De klinische problemen bij LWD worden echter doorgaans niet als heel ernstig ervaren, waardoor ouders bij uitzondering kiezen voor deze opties.

Onderzoek naar de verandering in het *SHOX*-gen na de geboorte kan al vroeg worden gedaan. Eventueel zelfs al in het bloed uit de navelstreng direct na de geboorte. Men kan ook de groei afwachten voordat een onderzoek wordt gedaan.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij de Belangenvereniging van Kleine Mensen (www.bvkm.nl).

Medische vragen over LWD kunt u stellen bij de expertisecentra gericht op groei in het [LUMC](#) (Leiden) of het [Erasmus MC](#) (Rotterdam). Ook kunt u terecht bij het expertisecentrum gericht op skeletdysplasieën in het [UMCU](#) (Utrecht).