

Informatie over het Stickler syndroom

Wat is het Stickler syndroom?

Het Stickler syndroom is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. Het Stickler syndroom kan zich uiten als gezichtsafwijkingen en problemen van de ogen, oren, skelet en gewrichten. De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal.

Bindweefsel is het steunweefsel van ons lichaam. Het zit door het hele lichaam heen. Het geeft bijvoorbeeld steun aan de organen, het zit onder andere ook in botten en kraakbeen. Bindweefsel bestaat voor een groot deel uit het eiwit collageen. Er zijn meerdere soorten collageen.

Stickler syndroom is erg variabel in ernst en niet iedereen heeft alle verschijnselen.

De belangrijkste klachten die bij het Stickler syndroom horen zijn:

– Oogproblemen.

Veel mensen met Stickler hebben oogproblemen. Bijvoorbeeld bijziendheid, netvliesloslating, staar (een troebele oog lens) of glaucoom (verhoogde oogboldruk). Controle door een oogarts is daarom erg belangrijk.

– Gewrichtsklachten.

De gewrichten zijn bij mensen met Stickler vaak stijf en pijnlijk. Ook kunnen de gewrichten hypermobiel zijn. Baby's en peuters hebben soms een klompvoetje. Later kunnen er X-benen ontstaan. Een enkele keer ontstaat een zijwaartse kromming van de wervelkolom (scoliose). Vaak ontstaat in de loop van het leven gewrichtspijn door vroegtijdige slijtage (artrose en osteoartritis) van gewrichten of rug.

– Gezichtsafwijkingen.

Soms hebben baby's met Stickler een opvallend gezichtje met grote ogen en een klein neusje met een platte neusbrug. De onderkaak is ook klein. Als het kind wat ouder wordt, trekt dit laatste bij. Heeft de baby een kleine onderkaak, een gehemelt spleet (schisis) en een tong die ver naar achteren ligt, dan heet dit Pierre Robin sequentie.

– Oorproblemen.

Kinderen met Stickler hebben vaak lijmoren. Maar ook slechthorendheid door verminderde functie van de zintuigcellen (haarcellen) in het slakkenhuis van het oor komt voor.

– Hartafwijking.

Mogelijk hebben patiënten met Stickler syndroom wat vaker een doorzakkende hartklep (mitralis prolaps).

Welke medische adviezen zijn er?

Het Stickler syndroom kan niet worden genezen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft. Kinderen met het Stickler syndroom worden gecontroleerd door een kinderarts en een oogarts. Bij slechthorendheid kunnen een bril of contactlenzen het zicht verbeteren. Voor sommige oogafwijkingen is een operatie mogelijk. Als iemand kenmerken van de Pierre Robin sequentie heeft, zijn operaties aan het gehemelte en soms de onderkaak nodig.

Bij afwijkingen aan het skelet kan onder andere fysiotherapie helpen. Een gehoorapparaat kan helpen bij hoorproblemen.

Wat is de oorzaak?

Het Stickler syndroom wordt meestal veroorzaakt door een verandering (=mutatie) in het COL2A1 - gen. Het COL2A1-gen zorgt ervoor dat het collageen type 2 wordt gemaakt. Dit is een belangrijke bouwsteen in het bindweefsel van onder andere het kraakbeen en het glasvocht van het oog. Mutaties in andere genen kunnen ook het Stickler syndroom veroorzaken, dit zijn COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2 en COL9A3. Dit zijn erg zeldzame vormen van Stickler syndroom.

Hoe erft het Stickler syndroom over?

Het is afhankelijk van de oorzaak van het Stickler syndroom welke overervingsvorm van toepassing is.

Als er sprake is van een mutatie in het COL2A1-, COL11A1- of het COL11A2-gen dan is er sprake van autosomaal dominante overerving. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor Stickler syndroom hebben en deze doorgeven. Ieder kind van een ouder met Stickler syndroom heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als voor dochters.

Mutaties in het COL9A1, COL9A2 en COL9A3-gen erven autosomaal recessief over. Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erffactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Deze vormen van Stickler syndroom erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen Stickler 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 betekent dit voor familieleden?

Autosomaal dominante vormen van Stickler syndroom

Als bij iemand met het Stickler syndroom een mutatie in het COL2A1-, COL11A1- of het COL11A2-gen is gevonden, dan wordt aangeraden om de ouders te testen. Als geen van de ouders de erfelijke aanleg draagt dan is de mutatie bij de persoon met Stickler syndroom nieuw ontstaan en is de kans dat broers of zussen van deze persoon Stickler syndroom hebben erg klein.

Kinderen van iemand met Stickler syndroom hebben 50% kans om de erfelijke aanleg geërfd te hebben en kunnen daarop getest worden.

Autosomaal recessieve vormen van Stickler syndroom

Als iemand Stickler syndroom heeft door mutaties in het COL9A1, COL9A2 en COL9A3-gen dan zijn de ouders beiden drager. Broers en zussen hebben 25% kans om ook Stickler syndroom te hebben en kunnen daarop getest worden.

Broers en zussen van de ouders hebben 50% kans om drager te zijn. Dragerschapsonderzoek is mogelijk maar de kans dat een willekeurige partner ook drager is van deze aandoening is erg klein tenzij de partner een familielid is.

Wat zijn de mogelijkheden bij een 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?

Op internet is vrij veel informatie over Stickler syndroom te vinden. Voorbeelden van sites die u kunt raadplegen zijn:

<http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/stickler-syndroom>

<https://www.schisisnederland.nl/stickler/wat-is-het-stickler-syndroom/>

Behalve van de site van erfelijkheid.nl wordt de inhoud van deze websites meestal niet medisch-wetenschappelijk gecontroleerd.

22 november 2022.