

Informatie over het Bosch-Boonstra-Schaaf opticus atrofie syndroom

Wat is het Bosch-Boonstra-Schaaf opticus atrofie syndroom (BBSOAS)?

De volgende kenmerken komen vaak voor bij BBSOAS:

- een vertraagde ontwikkeling
- een verstandelijke beperking, variërend van mild tot ernstig
- problemen met zien door een afwijking aan de oogzenuwen (opticus atrofie = dunne oogzenuw) en/of door een cerebrale visusstoornis. Bij een cerebrale visusstoornis werken de ogen goed, maar kunnen de hersenen de beelden niet goed verwerken. Er zijn geen personen bekend waarbij de slechthoortheid verergert
- geen of weinig traanproductie
- spierslape en voedingsproblemen met name de eerste maanden na de geboorte
- gedragsproblemen als autistische kenmerken en ADHD
- voorliefde voor muziek

Soms komt voor:

- gehoorproblemen
- epilepsie; dit kan al in de eerste weken na de geboorte beginnen, maar ook op 18-jarige leeftijd
- kleinere lengte

Welke medische adviezen zijn er?

Omdat personen met BBSOAS een vertraagde ontwikkeling doormaken, gedragsproblemen kunnen hebben en er soms epilepsie optreedt, wordt controle door de kinderarts geadviseerd. Deze kan zo nodig tijdig in de juiste zorg voorzien. Daarnaast wordt minimaal een keer een onderzoek door een kinderoogarts naar oogzenuwafwijkingen en cerebrale visusstoornissen geadviseerd. Ook wordt gehooronderzoek geadviseerd.

Wat is de oorzaak?

BBSOAS wordt veroorzaakt door een afwijking in een van beide kopieën van het NR2F1-gen. Het kan zijn dat het gen volledig afwezig is, een deletie, of dat er een ziekte veroorzakende verandering (mutatie) in het gen zit.

Hoe erft het BBSOAS over?

BBSOAS erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) BBSOAS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Meestal is de mutatie echter nieuw ontstaan. Dit betekent dat de mutatie niet afkomstig is van een van de ouders. Met DNA-onderzoek kan dit worden aangetoond.

Kiembaanmozaïek

Bij een nieuw ontstane verandering (mutatie) is er in principe geen kans op herhaling. Toch is er een uitzondering mogelijk, als één van de ouders een zogenaamde kiembaanmozaïek heeft. Hieronder wordt dit wat uitgebreider toegelicht.

Meestal ontstaat een nieuwe mutatie in één van de geslachtscellen (eicel of zaadcel) waaruit het kind is gegroeid, of de nieuw gevormde cel (samenkomst eicel en zaadcel). Er is dan geen kans op herhaling bij een volgende zwangerschap. De mutatie kan echter ook ontstaan zijn in een voorlopercel van de ei- of zaadcellen van een van de ouders. Dan kunnen meerdere eicellen of zaadcellen de mutatie bevatten; dit wordt ook wel een (kiembaan)mozaïek genoemd. De term mozaïek geeft dus aan dat alleen in een (klein) deel van de cellen de mutatie zit. Hierdoor kunnen we een kiembaanmozaïek met DNA onderzoek in bloed van de ouders nooit helemaal uitsluiten. De kans hierop is echter klein (meestal <1%). De ouder zelf heeft hierdoor geen verschijnselen, maar kan wel opnieuw een kind krijgen, dat wel de aandoening heeft.

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap daarom prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de gevonden mutatie). Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het BBSOAS een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGT (preïmplantatie genetische test, embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor BBSOAS worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgtnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Voor lotgenotencontact kunt u terecht op een door Amerikaanse ouders opgerichte facebook groep. Indien u in contact wilt komen met Nederlandse ouders, dan kunt u mailen naar D.G.M.Bosch@erasmusmc.nl.

Websites

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/bosch-boonstra-schaaf-opticus-atrofie-syndroom>

<https://nr2f1.org/> (engelstalig)

<https://nl-nl.facebook.com/NR2F1/>