

Informatie over campomele dysplasie

Wat is campomele dysplasie?

Campomele dysplasie is een ernstige, zeldzame, erfelijke aandoening van met name de botten en het bindweefsel in het lichaam. Kenmerkend voor campomele dysplasie zijn de afwijkingen aan het skelet.

Bij de meeste kinderen valt de verkromming van het boven- en onderbeen het meest op. Andere belangrijke skeletafwijkingen zijn een relatief groot hoofd met een kleine onderkaak (soms met gehemeltespheet), een smalle borstkas, soms te weinig ribben en klompvoeten. Ook de bouw en verbening van bijvoorbeeld de schouderbladen, de heupbotten en rugwervels zijn afwijkend. Aan de buitenkant van een baby met campomele dysplasie ziet men vaak een wat vlakke neusbrug, kortere wat gedrongen ledematen, soms met extra plooiën en/of deukjes in scheenbenen en klompvoetjes. Bij kinderen met een mannelijk chromosomenpatroon ziet men vaak (75%) een afwijkend of een vrouwelijk geslacht.

Het belangrijkste probleem van kinderen met campomele dysplasie is dat zij direct na de geboorte ernstige ademhalingsproblemen hebben. Hierin spelen met name de slapte van de luchtwegen (kraakbeenringen in de luchtwegen zijn onderontwikkeld) en de instabiele nekwervels een rol. De luchtwegproblemen bij campomele dysplasie zijn zo ernstig dat het overgrote deel van de kinderen daaraan overlijdt.

Kinderen die wel overleven hebben vaak langdurig ondersteuning nodig van de ademhaling en hebben regelmatig bovenste luchtweg infecties. De kromming van de botten heeft een direct effect op de groei en motoriek. De uiteindelijke lengte van kinderen met campomele dysplasie kan verschillen. Wanneer er ook sprake is van een toenemende verkromming van de wervelkolom zal dit resulteren in een kleinere lengte en soms neurologische klachten. Met name afwijkingen van de nekwervels hebben vaak een operatie (chirurgische stabilisatie) nodig om neurologische problemen te voorkomen. Ook gehoorverlies komt voor waardoor er soms een indicatie voor gehoorapparaten is. De intelligentie van kinderen met campomele dysplasie varieert van normaal tot een milde/matige beperking. Daarnaast kunnen er hart- en/of nierafwijkingen voorkomen.

Een deel van de kinderen met campomele dysplasie heeft geen of nauwelijks verkromming van de pijpbeenderen. Dit noemt men ook wel een acampomele vorm van campomele dysplasie.

Welke medische adviezen zijn er? (controles/behandeling)

Wanneer een kind met campomele dysplasie geboren is, gelden de volgende medische adviezen:

- Röntgenfoto's (volledige skeletstatus waarbij met name opnames van de nek- en rugwervels van belang zijn om neurologische problemen op te sporen).
- Gehoorscreening.
- Consult en opvolging door een orthopeed (monitoring groei en beoordeling noodzaak van eventuele operaties).
- Verdere opvolging (en evt behandeling) van een gehemeltespheet indien nodig.

- Soms wordt geadviseerd de gonaden (geslachtsklieren) te verwijderen aangezien deze een verhoogde kans hebben op kwaadaardige celgroei.

Belangrijk: Als narcose nodig is voor een operatie of ander onderzoek, moet vooraf zijn vastgesteld of er sprake is van afwijkingen van de nekwervels.

Wat is de oorzaak?

Afwijkingen van het SOX9-gen, namelijk: varianten of deleties(verlies)/duplicaties (verdubbeling).

Hoe erft campomele dysplasie over?

De aanleg voor campomele dysplasie ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Waardoor dat precies komt weten we niet. Het is niet iets dat iemand fout heeft gedaan of had kunnen voorkomen.

Een aanleg die bij het kind nieuw is ontstaan, vinden we niet terug in het bloed van de ouders. De kans op herhaling bij een volgend kind is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg voor campomele dysplasie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Daarnaast heeft die ouder ook ei- of zaadcellen *zonder* de aanleg. Als bij een volgende zwangerschap opnieuw een ei- of zaadcel mét de aanleg betrokken is, kan een volgend kind ook campomele dysplasie hebben. Bij een eventueel toekomstige zwangerschap is in sommige gevallen prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de erfelijke aanleg, of uitgebreid echoscopisch onderzoek). De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.

Wat betekent dit voor familieleden?

Voor gezonde ouders met een eerder kind met campomele dysplasie op basis van een variant in het SOX9-gen geldt een herhalingskans van ongeveer 2-5%. Indien een ouder zelf campomele dysplasie heeft is de kans dat een volgend kind de aandoening heeft 50%.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Wanneer de genetische oorzaak is gevonden bij een aangedaan kind, kan in een eventuele volgende zwangerschap onderzoek plaatsvinden om te kijken of het nieuwe kindje opnieuw is aangedaan. Dit kan via een vlokkentest of vruchtwaterpunctie bij 11 of 16 weken zwangerschap. Ook kan soms de diagnose campomele dysplasie vermoed worden bij echografisch onderzoek van het kind.

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?

Het Wilhelmina Kinderziekenhuis is een expertise centrum voor aanlegstoornissen van het skelet.

Voor meer informatie kunt u terecht op: www.hetwkz.nl