

Informatie over cleidocraniale dysplasie

Wat is cleidocraniale dysplasie?

Cleidocraniale dysplasie (afgekort CCD) is een zeldzame skeletdysplasie (botaandoening) die voorkomt bij ongeveer 1 op de 1.000.000 personen. Kenmerken ervan zijn onderontwikkelde of afwezige sleutelbeenderen, een vertraagde sluiting van de fontanellen, tandafwijkingen en een kleine lengte. De kenmerken variëren van persoon tot persoon, ook in een zelfde familie.

Mensen met CCD hebben vaak een breed voorhoofd met wat wijd uiteen staande ogen. Bij de geboorte is er vaak een (zeer) grote voorste en/of achterste fontanel, en de fontanellen sluiten meestal laat. De neus is klein en er is een onderontwikkeling van de bovenkaak. Sommige mensen hebben een verhemeltespleet (palatoschisis). Tandafwijkingen komen voor bij vrijwel alle mensen met CCD. De wisseling van het melkgebit kan traag verlopen. Het permanente gebit kan laat doorkomen. Daarnaast zijn er vaak extra tanden.

De geboortelengte is normaal. Tussen de leeftijd van 4 en 8 jaar daalt de lengtegroei meestal onder de onderste groeilijn. Bij CCD worden diverse skeletafwijkingen beschreven. De sleutelbeenderen kunnen klein of zelfs afwezig zijn. Dit kan leiden tot erg soepele schouders. De verbinding tussen de schaambeenderen is wijder dan normaal als gevolg van een vertraagde verbening. Vanwege de afwijkende vorm van het bekken is vaak een keizersnede nodig bij zwangere vrouwen met CCD. Er kan een kromming zijn van de wervelkolom (scoliose). Ook een verlaagde botdichtheid of verminderde kalkhoudendheid van het skelet (osteoporose en/of osteopenie) met herhaalde botbreuken wordt regelmatig gezien bij CCD.

Kinderen met CCD hebben vaak herhaalde bovenste luchtweginfecties, waarbij gehoorverlies kan voorkomen. Door de vorm van het hoofd, de neus en de kaken, kan intubatie bij anaesthesie voor een operatie moeilijker verlopen. De intelligentie bij CCD is normaal. Soms kunnen kinderen op jonge leeftijd een (milde) motorische ontwikkelingsachterstand hebben.

Welke medische adviezen zijn er?

De volgende controleadviezen gelden momenteel:

- Bij een grote of open fontanel kan evaluatie door een craniofaciaal team (of een gespecialiseerde neurochirurg) worden overwogen. In sommige gevallen is het aan te raden een helm te dragen bij risicovolle activiteiten.
- Evaluatie van skeletafwijkingen (scoliose, osteopenie, X-stand van de knieën) door kinderarts en orthooped, bij voorkeur in een multidisciplinair skeletdysplasie-spreekuur.
- Vanaf jongvolwassen leeftijd (en bij botbreuken eerder) een botdichtheidsmeting met het advies dit elke 5-10 jaar te herhalen.

- Vanaf jonge leeftijd controle en behandeling door een tandarts en/of orthodontist die bekend zijn met CCD (bij voorkeur in een multidisciplinair team).
- Bij spraakproblemen behandeling door een logopedist.
- Regelmatig audiologisch onderzoek. Behandeling van gehoorverlies als gevolg van vocht achter het trommelvlies met buisjes.
- Een slaaponderzoek indien er aanwijzingen zijn voor een ademhalingsproblemen tijdens slaap.
- Operaties moeten van te voren goed worden doorgesproken met de anesthesist.

Wat is de oorzaak?

Bij ongeveer 65 tot 70% van de mensen met CCD wordt een DNA-afwijking (mutatie) in het *RUNX2*-gen gevonden. Bij de overige personen is de oorzaak van CCD nog niet bekend.

Hoe erft CCD over?

CCD erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen aangedaan zijn. Kinderen van een ouder met CCD hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. De ernst van de aandoening kan (ook binnen één familie) sterk verschillen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van iemand met CCD hebben ieder een kans van 50% om de aanleg voor CCD te erven. Van tevoren is niet te voorspellen in welke mate een kind dat de aanleg erft kenmerken van CCD zal hebben.

In ongeveer 30 tot 40% is de aanleg voor CCD bij een kind nieuw ontstaan, waardoor hij of zij de eerste in de familie met CCD is. In dat geval is de kans op CCD voor broers en zussen klein, ongeveer 1%.

Deze kans is wel iets verhoogd ten opzichte van het bevolkingsrisico op CCD. Dit komt doordat de aanleg bij één van de ouders aanwezig kan zijn in een deel van de ei- of de zaadcellen (kiemcelmozaïcisme).

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als het ongeboren kind een typische vorm van CCD heeft, is het soms mogelijk om in de zwangerschap de diagnose te stellen door middel van een echo.

Als de mutatie in het *RUNX2*-gen bekend is bij een ouder, dan is het theoretisch mogelijk om tijdens de zwangerschap door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Ook zou dan een pre-implantatie genetische test (PGT) mogelijk zijn, ofwel IVF-bevruchting met embryoselectie (<https://www.pgt nederland.nl/>).

In de praktijk wordt prenatale diagnostiek of pre-implantatie genetische test bij cleidocraniale dysplasie niet vaak gedaan omdat de ontwikkeling van kinderen met deze aandoening normaal is.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <https://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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites:

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/symptomen/dysostosis%20cleidocranialis.php>,

www.erfelijkheid.nl/ziektes/dysostosis-cleidocranialis,

www.laposa.nl (Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsandoeningen).

30 november 2022.