

Informatie over Cohen syndroom

Wat is Cohen syndroom?

Cohen syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening. Er wordt geschat dat er op dit moment op de wereld 500 tot 1000 mensen met Cohen syndroom zijn gediagnosticeerd. Waarschijnlijk is ook bij een deel van de mensen met Cohen syndroom de juiste diagnose (nog) niet gesteld.

De belangrijkste kenmerken van Cohen syndroom zijn oogproblemen en leerproblemen. Als kind krijgen veel mensen met Cohen syndroom een bril, en vaak worden de problemen met het zien erger in de loop van de tijd waarbij ook nachtblindheid ontstaat. De ontwikkeling verloopt vertraagd, onder andere door slappe spieren. Veel kinderen hebben een verstandelijke beperking. Ongeveer 20% van de mensen met Cohen syndroom leert uiteindelijk niet te praten. Ze hebben daarnaast regelmatig een laag gewicht als jong kind, maar vanaf de tienerjaren ontstaat er overgewicht of obesitas. Een kleiner deel van de kinderen heeft te weinig witte bloedcellen, dit noemen we neutropenie. Hierdoor zijn ze gevoeliger voor infecties zoals aften, oorontsteking, of longontsteking. In het eerste levensjaar wordt vaak duidelijk dat kinderen met Cohen syndroom een klein hoofd hebben. Er kunnen ook andere uiterlijke kenmerken zijn die passen bij Cohen syndroom zoals dik haar, amandelvormige ogen, en opvallende voorste twee tanden. Daarnaast komt er vaker een kleine lengte voor en zijn de handen en voeten ook klein en smal. De gewrichten zijn opvallend soepel. Het gedrag is vaak vriendelijk en sociaal.

Welke medische adviezen zijn er?

Cohen syndroom is niet te genezen. Wel kan geprobeerd worden klachten te behandelen, fysiotherapie en logopedie kunnen bijvoorbeeld helpen bij de ontwikkeling. De meeste personen met Cohen syndroom zullen onder controle zijn bij een kinderarts en vanaf volwassen leeftijd een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG). Die kan doorverwijzen als er problemen zijn zoals bijvoorbeeld bij frequente infecties. Omdat problemen met de ogen veel voorkomen, worden mensen met Cohen syndroom daarnaast regelmatig door een oogarts gezien. Ook is het van belang om het gewicht goed in de gaten te houden en waar nodig te behandelen om gezondheidsproblemen door het overgewicht te voorkomen.

Wat is de oorzaak?

Cohen syndroom wordt veroorzaakt door DNA-veranderingen (varianten) in het *VPS13B*-gen. Dit gen wordt soms ook het *COH1*-gen genoemd.

Hoe erft Cohen syndroom over?

Mensen hebben twee kopieën van hun genen (erfactoren): één geërfd van vader en één geërfd van moeder. Cohen syndroom erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft iemand alleen Cohen syndroom als hij of zij in beide kopieën van het *VPS13B*-gen een verandering heeft. Dit kan gebeuren als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de verandering krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van Cohen syndroom.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als beide ouders inderdaad 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. Daarnaast is er 50% kans op een kindje dat drager is van Cohen syndroom. Draggers hebben geen klachten, maar als hun partner ook drager is kunnen zij een kindje met Cohen syndroom krijgen. Dragerschapsonderzoek is mogelijk als de broer of zus later zelf kinderen wil, maar de kans dat een willekeurige partner ook drager is van Cohen syndroom is klein tenzij de partner een familielid is.

Wat zijn mogelijkheden bij kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook:

<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.

Prenatale diagnostiek:

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokkentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16e week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Er is een kleine kans op een miskraam: ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft, kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl .

Waar vind ik meer informatie?

- <https://erfelijkheid.nl/ziektes/cohen-syndroom>
- <https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/cohen%20syndroom.php>
- <http://www.cohensyndrome.org/>