

Informatie over cri-du-chat syndroom (5p-)

Wat is het cri-du-chat syndroom (5p-)?

Cri-du-chat syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening (ongeveer 1:50.000 pasgeborenen). Het syndroom wordt zo genoemd omdat baby's met dit syndroom een heel hoog huilgeluid hebben, dat lijkt op het huilgeluid van katten. Dit typische huilgeluid verdwijnt vaak op latere leeftijd, maar een hoger stemgeluid blijft vaak bestaan. Daarnaast hebben personen met cri-du-chat syndroom vaak een laag geboortegewicht, voedingsproblemen waarvoor vaak een sonde nodig is, een lage spierspanning en groeivertraging. Meestal hebben ze een ernstige ontwikkelingsachterstand op alle gebieden (verstandelijk, motoriek, spraak).

Soms zijn er bij mensen met cri-du-chat syndroom aangeboren afwijkingen, zoals een hartafwijking. Meestal zijn er ook uiterlijke kenmerken die kunnen helpen bij het stellen van de diagnose.

Welke medische adviezen zijn er?

Voor personen met cri-du-chat syndroom is het in elk geval van belang alert te zijn op voedingsproblemen. Ook fysiotherapie, ergotherapie en logopedie zijn zinvol, met name wanneer er een motorische ontwikkelingsachterstand, spraakachterstand of voedingsproblemen zijn.

Wat is de oorzaak?

Cri-du-chat syndroom wordt veroorzaakt doordat een stuk DNA van de korte arm van één van de 2 chromosomen 5 ontbreekt (een deletie). Daarom wordt het ook wel 5p- syndroom genoemd. De grootte van deze deletie kan erg variëren, van 5 tot 40 miljoen letters DNA. Hoewel een grotere deletie gepaard lijkt te gaan met ernstigere verschijnselen, is het niet mogelijk een goede voorspelling over de ernst van toekomstige beperkingen te doen.

Hoe erft cri-du-chat syndroom over?

In 10% van de personen met cri-du-chat syndroom is de aanleg overgeërfd van één van de ouders. Deze draagt een uitwisseling van de chromosomen (translocatie), en ook bij een volgende zwangerschap is er dan een verhoogde kans op een kind met cri-du-chat syndroom. Bij een kinderwens is het daarom van belang dat de chromosomen van ouders onderzocht worden (karyotypering).

De aanleg voor cri-du-chat syndroom ontstaat meestal (in 90% van de gevallen) nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er ontstaat dan een deletie op chromosoom 5. 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 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, zal het kind opnieuw cri-du-chat syndroom hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is.

Wat betekent dit voor familieleden?

Wanneer is uitgesloten dat beide ouders drager zijn van een uitwisseling tussen chromosomen (translocatie), dan hebben overige familieleden geen verhoogde kans op een kind met cri-du-chat syndroom. Anders kan zo'n translocatie ook bij andere familieleden (ouders, broers, zussen) van de ouder die drager is aanwezig zijn. Mocht iemand met cri-du-chat syndroom zelf een kind krijgen, dan is er een 50% kans om de aanleg door te geven.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Wanneer één van de ouders een uitwisseling tussen chromosomen (translocatie) draagt dan is er een verhoogde kans dat een volgend kind ook cri-du-chat syndroom heeft. In dat geval is het mogelijk vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGT (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 Cri-du-chat syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgtnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (rond de 11^e week van de zwangerschap), een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap) of uitgebreid echoscopisch onderzoek.

Wanneer bij beide ouders geen translocatie is aangetoond dan is vanwege de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme de herhalingskans licht verhoogd (ongeveer 1%). Indien gewenst kan dit door middel van een vlokcentest of vruchtwaterpunctie uitgesloten worden.

De technieken blijven in ontwikkeling. Daarom is het advies om bij een actuele kinderwens of zwangerschap contact op te nemen met de klinisch geneticus.

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?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: www.kinderneurologie.eu en

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cri-du-chat-syndroom>.