

Informatie over het Fryns syndroom

Wat is het Fryns syndroom?

Het Fryns syndroom is een zeer zeldzame genetische aandoening. In Frankrijk heeft men een incidentie van 0,7 per 10.000 geboortes berekend. Het wordt gekenmerkt door een afwijking aan het middenrif (diafragma), vaak is dat een middenrifbreuk. Uiterlijke kenmerken van kinderen met Fryns syndroom zijn een breed en wat grof ogend gezicht. Een deel van de kinderen heeft oogafwijkingen (dof hoornvlies, kleine ogen) en er zijn korte eindkootjes aan de handen en voeten. Soms zijn de nagels afwezig. Daarnaast kunnen er afwijkingen aan andere orgaansystemen zijn: nierafwijkingen, een aangeboren hartafwijking en aanlegstoornissen van de hersenen. Weinig kinderen overleven de neonatale periode. Dat komt vooral doordat de longen niet goed kunnen ontwikkelen bij een grote middenrifbreuk. De kinderen die in leven blijven hebben een, meestal ernstige, ontwikkelingsvertraging cq verstandelijke beperking.

Welke medische adviezen zijn er?

Het syndroom zelf kan niet worden genezen. De behandeling is er op gericht om de persoon zo goed mogelijk te controleren met specifieke aandacht voor die kenmerken waarvan we weten dat het er bij hoort (preventief management).

De hernia diafragmatica kan geopereerd worden. De oogarts controleert de ogen.

De kinderarts (EAA (Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen)) zal de medische kenmerken in kaart brengen en op geleide daarvan het beleid bepalen. De kinderneuroloog, kindercardioloog en eventueel andere specialisten worden zo nodig dus betrokken. De groei en ontwikkeling worden gevolgd.

Wat is de oorzaak?

De oorzaak voor Fryns syndroom is niet bekend, de diagnose wordt gesteld op basis van de combinatie van verschijnselen bij een persoon.

Ondanks dat de oorzaak niet bekend is, is het wel zinvol om genetisch onderzoek te overwegen bij kinderen met Fryns syndroom, vooral om andere genetische aandoeningen die erg op Fryns syndroom lijken uit te sluiten. Deze aandoeningen kunnen op een andere manier overerven, waardoor de herhalingskans en ook de mogelijkheden voor onderzoek rondom een volgende zwangerschap anders kunnen zijn.

Een van deze aandoeningen is het Pallister–Killian syndroom. Dat is een zeldzame chromosoomafwijking met een laag herhalingsrisico.

Ook komen de problemen van een zeer zeldzame stofwisselingsziekten veroorzaakt door 2 mutaties in het PIGN-gen overeen met die van Fryns syndroom. Dit is net als Fryns syndroom een autosomaal recessief erfelijke aandoening.

Wat is de herhalingskans

Omdat er broers en zusjes met Fryns syndroom beschreven zijn, wordt aangenomen dat de aandoening autosomaal recessief overerft.

Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom (of de ziekte) als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de

erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Omdat de onderliggende genetische oorzaak van Fryns syndroom niet bekend is, zijn prenatale diagnostiek door middel van een vlokkentest of vruchtwaterpunctie of pre-implantatie genetische diagnostiek (embryoselectie) niet mogelijk.

Tijdens een zwangerschap komen ouders van een kind met Fryns syndroom in aanmerking voor uitgebreid echoscopisch onderzoek in een gespecialiseerd medisch centrum. De momenten van dit onderzoek kunnen in overleg met de gynaecoloog worden bepaald. Helaas kan echoscopisch onderzoek nooit met 100% zekerheid aangeboren afwijkingen uitsluiten.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/fryns-syndroom> Informatie van het Erfocentrum

<http://omim.org/entry/229850> OMIM

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1459/> GeneReviews

11 november 2020.