

Informatie over Luscan-Lumish Syndroom

Wat is het Luscan-Lumish syndroom?

Het Luscan-Lumish is een erfelijke aandoening die gekenmerkt wordt door ontwikkelingsachterstand, verstandelijke beperking, overgroei, enkele opvallende uiterlijke kenmerken en gedragsproblemen. In de medische literatuur zijn tot nu toe ongeveer 10 patiënten beschreven met dit syndroom. Het Luscan-Lumish syndroom is een zeldzame aandoening, maar hoe vaak het precies voorkomt is nog niet bekend.

Kinderen met het Luscan-Lumish syndroom hebben vaak een lange lengte, overgewicht en een groot hoofd (dit is niet altijd bij de geboorte al zo). Daarbij loopt bij veel kinderen de botleeftijd voor op de echte leeftijd. De meeste kinderen hebben een milde algehele ontwikkelingsachterstand. Problemen ten aanzien van de spraak- en taalontwikkeling staan vaak op de voorgrond. Er kunnen gedragsproblemen aanwezig zijn zoals ADHD, angstproblemen, problemen met woede-beheersing, stereotype bewegingen, ongeremd kunnen eten en een afwijkende pijnbeleving. Ook autisme spectrum stoornissen komen vaak voor. Op volwassen leeftijd kan er sprake zijn van een mild tot matige verstandelijke beperking, alhoewel ook een normale intelligentie eens is beschreven. De meeste kinderen lijken regelmatig last te hebben van oorontstekingen. Aan het gezicht zijn meestal typische uiterlijke kenmerken te zien zoals een lang gelaat, een prominent voorhoofd, hoge voorste haargrens, vlakke jukbeenderen, een forse kaak en/of een puntige kin. Ook aangeboren hersenafwijkingen (zoals verwijding van de hersenkamers), gewrichtshypermobiliteit in de handen en overbeheering worden beschreven bij dit syndroom. Epilepsie is bij één patiënt beschreven.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Luscan-Lumish syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten, begeleiding in de ontwikkeling en het voorkomen van problemen. Een belangrijk aandachtspunt hierbij is de verhoogde kans op het ontwikkelen van overgewicht. Een diëtist kan hierin behulpzaam zijn. Een kind met het Luscan-Lumish syndroom kan het beste gecontroleerd worden door een kinderarts met kennis op het gebied van erfelijke en aangeboren aandoeningen.

Wat is de oorzaak?

Het Luscan-Lumish syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in de erfelijke eigenschap (gen) *SETD2*. Hoe een mutatie in dit gen precies leidt tot de kenmerken van het Luscan-Lumish syndroom is nu nog niet duidelijk.

Hoe erft het Luscan-Lumish syndroom over?

Wanneer iemand het Luscan-Lumish syndroom heeft, zal het autosomaal dominant overerven. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) het Luscan-Lumish syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan (ook binnen één familie) sterk verschillen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Luscan-Lumish syndroom een mutatie in het *SETD2*-gen is gevonden, is DNA onderzoek bij familieleden mogelijk. De kans op een volgend kind met Luscan-Lumish syndroom is voor ouders, bij wie de aanleg niet werd gevonden, erg klein.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met (een eerder kind met) Luscan-Lumish syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in het *SETD2*-gen bekend is.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

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.

Meer informatie voor zorgverleners

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende sites:

OMIM: <https://www.omim.org/entry/616831>

20 mei 2020.