

Informatie over Rieger syndroom

Wat is Rieger syndroom?

Het Rieger syndroom is een zeldzame aandoening en komt bij ongeveer 1 op de 200.000 mensen voor. De kenmerken van Rieger syndroom kunnen onderverdeeld worden in kenmerken van het oog en andere kenmerken. De oogkenmerken die het meest zichtbaar zijn hebben te maken met het gekleurde gedeelte van het oog: de iris. De iris kan minder goed aangelegd zijn, de pupil kan niet in het midden zitten of er kunnen gaatjes zitten in de iris. Daarnaast kunnen er afwijkingen zijn van het hoornvlies (witte gedeelte van het oog). Deze oogafwijkingen kunnen zorgen voor een verhoogde oogbol druk, glaucoom genaamd. Dit kan zich al ontwikkelen op de kinderleeftijd, maar meestal pas vanaf jong volwassen leeftijd.

Andere kenmerken van Rieger syndroom zijn een plat gelaat, de ogen staan wat ver uit elkaar, er is een prominent voorhoofd en een brede, platte neusrug. De tanden zijn klein of er missen tanden. Daarnaast kan er overtollige huid zijn rondom de navel. Zeldzamere kenmerken zijn een afwijkende plaats van de uitgang van de plasbuis bij mannen. De plasbuis kan aan de onderkant van de penis zitten (hypospadie). Verder kan de anus vernauwd zijn. Tot slot kan er een groeiachterstand zijn. Een enkele keer kan er sprake zijn van een milde verstandelijke beperking.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Rieger syndroom kan niet genezen worden. De behandeling is erop gericht om problemen veroorzaakt door een te hoge oogboldruk te voorkomen. Dit kan door jaarlijkse controle bij de oogarts. Als een te hoge oogboldruk wordt gevonden dan kan behandeling met medicijnen nodig zijn. Als dit onvoldoende werkt is een operatie soms noodzakelijk.

Sommige medicijnen kunnen een plotse verergering geven van de oogboldruk en moeten om die reden vermeden worden. Het is daarom van belang om de diagnose Rieger syndroom altijd aan de behandelend arts te melden.

Wat is de oorzaak?

Rieger syndroom kan veroorzaakt worden door een DNA verandering (mutatie) in het PITX2 of het FOXC1 gen. Bij ongeveer 60% (6 op de 10) van de mensen met het Rieger syndroom wordt met DNA-onderzoek in het bloed een mutatie in één van deze twee genen gevonden. In de overige 40% is de diagnose Rieger syndroom gebaseerd op de kenmerken die hierboven genoemd worden.

Hoe erft Rieger syndroom over?

Het Rieger syndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Rieger syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

De kenmerken passend bij Rieger syndroom zijn niet altijd even duidelijk zichtbaar van de buitenkant. Daarom moeten beide ouders ook getest worden als er bij een kind een mutatie gevonden is. Daarna kunnen andere mensen in de familie getest worden op de aanwezigheid van Rieger syndroom. Voor dit erfelijkheidsonderzoek kan verwezen worden naar de klinisch geneticus.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

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?

Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsandoeningen:

<https://www.laposa.nl/>

Algemene informatie over Rieger syndroom:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/rieger-syndroom>