

## Informatie over Schinzel-Giedion syndroom

### Wat is Schinzel-Giedion syndroom ?

Schinzel-Giedion syndroom (SGS) is een zeldzame ernstige aangeboren aandoening waarbij verschillende organen betrokken zijn. De meeste kinderen met SGS lijken op elkaar doordat ze herkenbare gelaatstreken hebben zoals een teruggetrokken middengelaat. Kinderen met SGS hebben een ernstige ontwikkelingsachterstand en op latere leeftijd een verstandelijke beperking. Daarnaast kunnen er voedingsproblemen, epilepsie, doofheid en/of blindheid en nierproblemen voorkomen. Sommige kinderen worden geboren met een afwijking van het hart, de botten, de traanbuizen en/of de geslachtsorganen. In sommige gevallen kunnen ook lever, alvleesklier of longproblemen voorkomen en is er een verhoogd risico op het krijgen van kanker (met name vanuit de bekleding van de hersenen, neuro-epitheliale oorsprong). Tot op heden is SGS niet te genezen. Hoewel de mate en ernst van de klachten van kind tot kind verschillen, overlijden veel kinderen op jonge leeftijd.

### Welke medische adviezen zijn er?

Kinderen met SGS syndroom worden geregeld ter controle gezien door een kinderneuroloog, in samenspraak met andere specialismen (multi-disciplinaire setting). Na de diagnose zullen er eerst allerlei medische onderzoeken plaatsvinden om te kijken welke symptomen van SGS het kind heeft. Hierbij wordt gekeken naar slikproblemen, mogelijke epilepsie, het gehoor en het zien, de werking van de traanbuis, werking van de nier en aanvullend onderzoek van de organen in de borstkas, de buik en de botten. Afhankelijk van de aard en ernst van de symptomen zullen in overleg met ouders en behandelend artsen behandelingen worden opgestart en/of pijn worden bestreden.

### Wat is de oorzaak?

SGS wordt veroorzaakt door een DNA verandering in een heel specifiek deel (zogenaamde hotspot regio in exon 4) van het SETBP1-gen. DNA veranderingen in een ander deel van het gen leiden tot een andere aandoening. Er lijkt een relatie te bestaan tussen de ernst van de symptomen en de exacte locatie van de DNA verandering in exon 4 per individu met SGS, waarbij de ene DNA verandering een ernstiger verloop en prognose kent dan de andere.

### Hoe erft SGS over?

De aanleg voor SGS syndroom ontstaat meestal nieuw bij een kind ('de novo'), op het moment van de vorming van de eicel of de zaadcel. Er komt dan een verandering in de leescode van het gen. Waardoor dat precies komt weten we niet. Het is niet iets dat iemand fout heeft gedaan of had kunnen voorkomen.

Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, dan vinden we de aanleg bij de ouders niet terug in het bloed. Er is dan in principe geen kans op herhaling voor de ouders. De kans op herhaling is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de mutatie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn *zonder* mutatie, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of zaadcel met mutatie, zal het kind opnieuw SGS hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is.

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap daarom prenatale diagnostiek mogelijk (vlokkentest of vruchtwaterpunctie en onderzoek naar de gevonden mutatie, en uitgebreid echoscopisch onderzoek). Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen met de klinisch geneticus bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

**Wat betekent dit voor familieleden?**

Voor andere familie leden dan de ouders is er geen verhoogde kans op een kind met SGS.

**Waar vind ik meer informatie?**

Helaas is er nog geen Nederlandstalige of Engelstalige website voor ouders van kinderen met SGS syndroom. Er bestaat wel een besloten facebook pagina voor ouders en familieleden van personen met SGS syndroom. Wanneer u deze opzoekt via de zoekfunctie en u aanmeldt krijgt u toegang.