

Informatie over het small patella syndroom

Wat is het small patella syndroom?

Het small patella syndroom ('kleine knieschijf syndroom') is een erfelijke aandoening die wordt gekenmerkt door aangeboren afwijkingen van de botten (en spieren) van de onderste ledematen en het bekken. Kenmerkend voor dit syndroom zijn afwezige of te kleine knieschijven ('patella' betekent knieschijf). Dit kan leiden tot het uit de kom schieten van de knieschijf, pijnklachten en vervroegde artrose. Mensen met het small patella syndroom hebben vaak ook een vergrote ruimte tussen de eerste en de tweede teen, relatief lange tweede en derde tenen en platvoeten. Op een röntgenfoto van het bekken kunnen onder andere specifieke afwijkingen van het zitbeen zichtbaar zijn. Daarnaast heeft een klein deel van de mensen met het small patella syndroom een verhoogde bloeddruk in de longslagaders (pulmonale arteriële hypertensie). Dit kan leiden tot hartfalen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het small patella syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Het hangt van de klachten af of regelmatige controles door een orthopeed worden aangeraden.

Onderstaand onderzoek bij de cardioloog (hartspecialist) wordt geadviseerd aan:

- *Kinderen (tot de leeftijd van 18 jaar)*
Eén keer per jaar of één keer per twee jaar onderzoek door een kindercardioloog, bij voorkeur in een kinder-pulmonaal hypertensie centrum. Een cardiologisch onderzoek omvat een hartfilm (ECG), echoscopisch onderzoek van het hart, bloedonderzoek (NT-pro-BNP) en longfunctie onderzoek (DCLO).
- *Volwassenen (vanaf de leeftijd van 18 jaar)*
We adviseren alle volwassen personen ten minste een eenmalig cardiologisch onderzoek door een cardioloog. Een cardiologisch onderzoek omvat een hartfilm (ECG), echoscopisch onderzoek van het hart, bloedonderzoek (NT-pro-BNP) en longfunctie onderzoek (DCLO). Wanneer bij cardiologisch onderzoek afwijkingen worden gevonden en/of bij klachten, kunnen vervolgspraken worden gepland.

Wat is de oorzaak?

Het small patella syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *TBX4*-gen.

Hoe erft het small patella syndroom over?

Het small patella 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) het small patella 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.

Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde verschijnselen en dezelfde klachten. De ernst van de aandoening kan (ook binnen één familie) sterk verschillen. Bij een klein deel van de mensen met het small patella syndroom is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg voor het small patella syndroom. De meerderheid van de mensen met het small patella syndroom heeft de aanleg geërfd van één van de ouders.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het small patella syndroom een mutatie in het *TBX4*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie ook hebben, komen in aanmerking voor regelmatige controles. Familieleden die de mutatie in het *TBX4*-gen niet dragen, hebben geen small patella syndroom en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen. Voor erfelijkheidsvoorlichting en -onderzoek kunnen familieleden zich door hun huisarts laten verwijzen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Indien naaste (eerstegraads) familieleden geen DNA-test wensen, is het van belang dat zij zich via de huisarts laten verwijzen naar een cardioloog voor bovengenoemd onderzoek naar pulmonale arteriële hypertensie. Als later bij deze familieleden de mutatie in het *TBX4*-gen wordt uitgesloten, vervalt het controleadvies.

Als bij iemand met het small patella syndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Een DNA-test bij familieleden is dan echter niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) door middel van lichamelijk onderzoek, röntgenonderzoek en cardiologisch onderzoek onderzocht worden op kenmerken van het small patella syndroom.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het small patella syndroom een kinderwens heeft, is het desgewenst mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het kind de aanleg voor het small patella syndroom heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op 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 algemene informatie over een erfelijke aandoening kunt u terecht op de website www.erfelijkheid.nl.