

## **Informatie over het syndroom van Swyer**

### **Wat is het syndroom van Swyer?**

Het syndroom van Swyer is een aandoening waarbij de geslachtsklieren zich niet goed hebben ontwikkeld. Mensen met deze aandoening hebben geslachtschromosomen zoals mannen (namelijk XY), maar zien er uit als vrouwen (die de geslachtschromosomen XX hebben). Een kind met het syndroom van Swyer heeft zich al tijdens de zwangerschap ontwikkeld als meisje. Er ontwikkelen zich een baarmoeder en eileiders. Ook zijn er eierstokken (vrouwelijke geslachtsklieren) aanwezig, maar deze werken niet (of niet goed). De verschijnselen ontstaan doordat de mannelijke geslachtsklieren (zaadballen) niet of onvoldoende zijn aangelegd. Daardoor komt de productie van testosteron (mannelijk geslachtshormoon) namelijk niet op gang.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Het syndroom van Swyer kan niet worden genezen. Begeleiding door een (kinder) endocrinoloog wordt geadviseerd. Met hormoonbehandeling kan de puberteit in gang gezet worden.

Als er niet goed werkende mannelijke geslachtsklieren zijn, is er soms meer kans dat uit deze geslachtsklieren kanker ontstaat. Daarom wordt verwijdering van de geslachtsklieren (gonadectomie) geadviseerd. Daarnaast is psychologische begeleiding van belang.

### **Wat is de oorzaak?**

Als een genetische oorzaak wordt gevonden is dit vaak een verandering (mutatie) in het SRY-gen. Het SRY-gen zorgt ervoor dat het ongeboren kind zich ontwikkelt tot een jongetje. Doordat het SRY-gen niet goed werkt, is de geslachtsontwikkeling al vroeg tijdens de zwangerschap in vrouwelijke richting verlopen.

Ook mutaties in het MAP3K1-gen, het NR5A1-gen en het DHH-gen zijn beschreven als oorzaak van het syndroom van Swyer en er zijn nog verschillende andere, meer zeldzame oorzaken bekend. Het lukt ook vaak niet om bij meisjes met het syndroom van Swyer een genetische oorzaak aan te tonen.

### **Hoe erft het syndroom van Swyer over?**

#### *SRY-gen*

Het SRY-gen ligt op het Y-chromosoom. In verreweg de meeste gevallen ontstaat een mutatie in het SRY-gen spontaan bij het kind. De aanleg is dan niet aanwezig bij de ouders. Heel soms wordt een

mutatie overgeërfd van een gezonde vader. Soms zijn deze vaders verminderd vruchtbaar, maar dat hoeft niet. Dit wordt variabele penetrantie genoemd.

#### *MAP3K1, NR5A1*

Het overervingspatroon van een mutatie in het MAP3K1-gen of NR5A1-gen is autosomaal dominant. Hierbij is de aanleg in enkelvoud voldoende om verschijnselen te krijgen. Meestal wordt bij ouders de mutatie dan niet aangetoond.

#### *DHH*

Het syndroom van Swyer door DHH-mutaties erft autosomaal recessief over. Hierbij heeft een meisje alleen het syndroom van Swyer als zij in *beide* kopieën van het gen een afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders één kopie van het gen met de afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening.

#### **Wat betekent dit voor familieleden?**

DNA-onderzoek bij de vader van een meisje met het syndroom van Swyer op basis van een SRY-mutatie is zinvol voor de bepaling van de kans op het syndroom van Swyer bij familieleden. Voor vrouwelijke familieleden met een normale menstruatie (zonder pilgebruik) en normale borstontwikkeling is het uitgesloten dat zij de SRY-mutatie geërfd hebben. Mannelijke familieleden kunnen de mutatie ongemerkt wel hebben. Voor volwassen mannelijke familieleden die de SRY mutatie hebben zijn geen medische controles nodig.

Bij het syndroom van Swyer door andere genetische oorzaken is de situatie anders. Bij MAP3K1 en NR5A1 mutaties wordt deze mutatie meestal niet aangetoond bij ouders en is de kans op een volgend aangedaan kind laag.

Als beide ouders drager zijn van een DHH mutatie, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om de aandoening te krijgen. Kinderen met een XX chromosomenpatroon hebben meestal een normale vrouwelijke geslachtelijke ontwikkeling, bij kinderen met een XY chromosomenpatroon zijn meerdere varianties mogelijk, van een normaal mannelijk geslacht tot een afwijkende uitmonding van de plasbuis (hypospadie) of een vrouwelijk uitwendig genitaal.

**Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?**

Vrouwen met het syndroom van Swyer hebben meestal geen eigen eicellen en kunnen dan dus geen genetisch eigen kinderen krijgen. Door hormoonbehandeling kan de baarmoeder wel gaan groeien. Een zwangerschap met behulp van eiceldonatie kan dan mogelijk worden.

**Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie over het syndroom van Swyer (ook wel XY-gonadale dysgenesie genoemd) is te vinden op de website van de patiëntenvereniging DSD-Nederland [www.dsdnederland.nl](http://www.dsdnederland.nl) of [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl).