

Informatie over Van der Woude syndroom

Wat is het Van der Woude syndroom?

Het Van der Woude Syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening.

De belangrijkste verschijnselen zijn een lip-, kaak-, en/of gehemeltespheet (schisis) en zogenaamde lippits. Een lippit is een lichte verhevenheid van de onderlip met daarin een deukje. Lippits zitten meestal net naast het midden in de onderlip. Meestal geeft dit geen klachten, maar ze kunnen ontsteken. Soms heeft iemand ook minder tanden.

In 1954 heeft dr. Van der Woude de aandoening voor het eerst als een syndroom beschreven. Sinds zijn publicatie spreekt men over het Van der Woude syndroom.

Het Van der Woude syndroom komt voor bij ongeveer 1 tot 3 op de 100.000 mensen. Ongeveer 2% van de mensen geboren met een lip-, kaak- en/of gehemeltespheet, blijkt Van der Woude syndroom te hebben.

De verschijnselen kunnen tussen mensen met het Van der Woude syndroom verschillen:

- Ongeveer 85% van de mensen heeft lippits.
- Ongeveer 70% van de mensen heeft een schisis; van deze mensen heeft ongeveer de helft (50%) een enkelzijdige of een dubbelzijdige lip/kaak/gehemelte spleet. Alleen een lipspleet komt minder vaak voor. Ongeveer 20% heeft alleen een gehemeltespheet (palatoschisis).
- Bij 10 tot 20% van de mensen ontbreken er een aantal tanden in de aanleg. Het aantal tanden dat ontbreekt kan verschillen.

Soms komen ook andere verschijnselen voor, zoals het aan elkaar vastzitten van vingers en/of tenen (in medische termen: syndactylie), een te kort tongriempje en gehoorverlies. Mensen met het Van der Woude syndroom hebben over het algemeen een normale intelligentie, ontwikkeling en groei.

Er zijn ook mensen met de aanleg voor Van der Woude syndroom die helemaal geen verschijnselen hebben, maar de meeste mensen (92%) hebben in meer of mindere mate verschijnselen van de aandoening.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Van der Woude syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Een lip-, kaak- en/of gehemeltespheet (schisis) wordt met een operatie gesloten. Behandeling en begeleiding verloopt via een schisisteam.

Wat is de oorzaak?

Het Van der Woude Syndroom wordt meestal veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *IRF6*-gen. Bij ongeveer 72% van de mensen met het syndroom wordt met DNA-onderzoek (bloedonderzoek) een mutatie in het *IRF6*-gen gevonden. Ook een mutatie in het *GRHL3*-gen kan het Van der Woude syndroom veroorzaken.

Niet altijd lukt het om de diagnose Van der Woude Syndroom met DNA-onderzoek te bevestigen. Als er geen mutatie in één van de twee genoemde genen wordt gevonden, kan aan de hand van de verschijnselen die iemand heeft soms toch de diagnose worden gesteld.

Hoe erft het Van der Woude syndroom over?

Het Van der Woude syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat zowel mannen als vrouwen de erfelijke aanleg voor VWS kunnen hebben en kunnen doorgeven. Ieder kind van een ouder met Van der Woude syndroom heeft een kans van 50% (1 op 2) om deze erfelijke aanleg te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening kan erg verschillen.

Vaak is de aanleg afkomstig van één van de ouders. Maar de aanleg kan ook nieuw bij iemand zijn ontstaan.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Van der Woude Syndroom een mutatie in het *IRF6*- of *GRHL3*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op het Van der Woude syndroom. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij iemand met het Van der Woude syndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) worden onderzocht op verschijnselen van het Van der Woude syndroom.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het Van der Woude Syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden bij kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische test (PGT).

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?

Meer informatie over het Van der Woude syndroom kunt u o.a. vinden via:

<https://erfelijkheid.nl/ziektes/van-der-woude-syndroom>

www.schisis.nl

<https://www.schisis.nl/nvsca2/erfelijkheid>

www.schisisnederland.nl

www.mijnschisis.nl

7 februari 2023.