

Informatie over het Witteveen-Kolk syndroom

Wat is het Witteveen-Kolk syndroom ?

Het Witteveen-Kolk syndroom is een zeldzame oorzaak voor ontwikkelingsachterstand en bijkomende verschijnselen. Het syndroom wordt ook wel het **SIN3A syndroom** genoemd.

Het syndroom is ontdekt in 2016. Er is nog niet zoveel over bekend.

Er zijn ook mensen beschreven met vergelijkbare verschijnselen die een groter stukje chromosoom missen op chromosoom 15q24 rondom het *SIN3A*- gen. Dat heet het 15q24 deletie syndroom.

Verschijnselen die kunnen voorkomen bij het Witteveen-Kolk syndroom zijn:

- Een ontwikkelingsachterstand of een verstandelijke beperking (meestal mild).
- Een autismespectrum stoornis, ADHD of angstklachten.
- Een kleine lichaamslengte en/of een kleinere hoofdomtrek.
- Opvallende uiterlijke kenmerken zoals een hoog en breed voorhoofd, een langwerpige gelaat, wat kleinere oogspalten die aan de buitenkant wat naar beneden staan, een kleine mond met een dunne bovenlip, dunne haren en een kromstand van de pinken.
- Epilepsie, gehoorverlies en overbeweeglijke gewrichten (hypermobiliteit).
- Milde aanlegstoornissen van de hersenen zichtbaar op een MRI-scan van de hersenen.

Niet alle mensen hebben al deze verschijnselen en de ernst kan van persoon tot persoon verschillen. Het is onbekend hoe vaak het Witteveen-Kolk syndroom precies voorkomt, maar mogelijk komt het vaker voor dan we nu denken.

Er zijn geen aanwijzingen dat de levensverwachting beperkt is, tenzij er ernstige complicaties zijn.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Witteveen-Kolk 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. Controles kunnen worden gedaan door de eigen kinderarts, kinderneuroloog en/of kinderpsychiater. Soms is ook een revalidatiearts betrokken. Sommige klinisch genetische centra hebben een speciale follow-up polikliniek voor kinderen met zeldzame syndromen. Daar werken vaak verschillende artsen samen. Uw klinisch geneticus kan u hierover meer informatie geven.

Wat is de oorzaak?

Het Witteveen-Kolk syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *SIN3A* -gen. Het *SIN3A*-gen zorgt ervoor dat het Sin3A eiwit wordt gemaakt. Dit is een belangrijke bouwsteen voor onder andere de ontwikkeling van de hersenen.

Hoe erft het Witteveen-Kolk syndroom over?

Het Witteveen-Kolk syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) het Witteveen-Kolk syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft evenveel klachten. De ernst van de aandoening kan (ook binnen één familie) sterk verschillen. Voor vragen over de erfelijkheid kan men terecht bij de klinische genetica.

Wat betekent dit voor de ouders van een kind met het Witteveen-Kolk syndroom?

De aanleg voor het Witteveen-Kolk syndroom ontstaat meestal nieuw bij een kind, 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. Toch is er een uitzondering mogelijk, als één van beide ouders een zogenaamde kiembaanmozaïek heeft. Hieronder wordt dit wat uitgebreider toegelicht.

Meestal ontstaat een nieuwe mutatie in één van de geslachtscellen (eicel of zaadcel) waaruit het kind is gegroeid, of de nieuw gevormde cel (samenkomst eicel en zaadcel). Er is dan geen kans op herhaling bij een volgende zwangerschap. De mutatie kan echter ook ontstaan zijn in een voorlopercel van de ei- of zaadcellen van een van de ouders. Dan kunnen meerdere eicellen of zaadcellen de mutatie bevatten; dit wordt ook wel een (kiembaan)mozaïek genoemd. De term mozaïek geeft dus aan dat alleen in een (klein) deel van de cellen de mutatie zit. Hierdoor kunnen we een kiembaanmozaïek met DNA onderzoek in bloed van de ouders nooit helemaal uitsluiten. De kans hierop is echter klein (meestal <1%). De ouder zelf heeft hierdoor vaak geen verschijnselen, maar kan wel opnieuw een kind krijgen die wel de aandoening heeft.

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 bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Wat betekent dit voor broers/ zussen?

Broers/ zussen zonder verschijnselen van het Witteveen-Kolk syndroom zullen de aanleg niet hebben. Zij kunnen de aanleg dan ook niet doorgeven aan hun kinderen. Als broers/zussen mogelijk wel verschijnselen hebben, dan kunnen zij getest worden op de aanleg. Uw klinisch geneticus kan u hierover meer informatie geven.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als de ouders van een kind met het Witteveen-Kolk syndroom de aanleg zelf *niet* hebben in hun bloed, dan is er voor verdere familieleden *geen* verhoogde kans op een kind met dit syndroom. Alleen als één van beide ouders de aanleg *wel* heeft, is er mogelijk ook kans op deze aandoening bij familieleden van deze ouder. Uw klinisch geneticus kan u hierover meer informatie geven.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het Witteveen-Kolk syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg.

Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Witteveen-Kolk syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij www.kinderneurologie.eu. Via deze website is een uitgebreide beschrijving te vinden van het Witteveen-Kolk syndroom.