

Informatie over het Zellweger syndroom

Wat is het Zellweger syndroom?

Het Zellweger syndroom is een zeldzame (voorzichtige schatting in Nederland ongeveer 1 op de 25.000 pasgeborenen), erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. Bij het Zellweger syndroom ontbreken de peroxisomen in alle lichaamscellen. Peroxisomen zijn kleine onderdelen van de cel, die met behulp van enzymen zorgen voor de afbraak van afvalstoffen en opbouw van belangrijke bestanddelen (vetzuren, galzuren, celmembranen). Enzymen zijn eiwitten die chemische reacties begeleiden. Door de afwezigheid van peroxisomen hopen afvalstoffen zich op en worden bepaalde bestanddelen niet goed aangemaakt. De opeenstapeling van afvalstoffen is giftig en tekorten bemoeilijken het functioneren van de cellen waardoor schade aan organen en weefsels ontstaan. Kinderen met het Zellweger syndroom hebben vanaf de geboorte verschijnselen zoals: een te lage spierspanning waardoor zij niet goed kunnen drinken, ernstige epilepsie, oogproblemen (retinitis pigmentosa, afwijkingen aan de oogzenuwen of staar), doofheid, nierproblemen en hartafwijkingen. Daarnaast hebben zij vaak luchtweginfecties omdat ze niet goed kunnen ophoesten. De lever is vergroot en werkt matig, wat aanleiding kan geven tot geelzucht en bloedstollingsafwijkingen (snel blauwe plekken). Kinderen hebben een ernstige vertraagde mentale en motorische ontwikkeling. Uiterlijk kenmerken kunnen zijn: een hoog voorhoofd, een plat achterhoofd, te laag geïmplanteerde en abnormaal gevormde oorschelpen, afwijkende handlijnen en klompvoetjes. De symptomen van het syndroom van Zellweger zijn dusdanig ernstig dat de meeste kinderen met deze aandoening in het eerste levensjaar overlijden.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Zellweger syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is voor zover mogelijk gericht op het verlichten en voorkomen van klachten.

Wat is de oorzaak?

Het Zellweger syndroom wordt veroorzaakt door veranderingen in een van de 12 *PEX*-genen, meestal in het *PEX-1* of het *PEX-6* gen. *PEX*-genen zorgen voor de aanmaak van eiwitten (peroxines). Deze eiwitten zijn nodig voor de aanmaak en het normaal functioneren van peroxisomen.

Hoe erft het Zellweger syndroom over?

Het Zellweger syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom (of de ziekte) als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, dan hebben ze een verhoogd risico op een kind met de aandoening. Dit risico is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

De ouders van iemand met Zellweger syndroom zijn zeer waarschijnlijk allebei drager. Broers en zussen van ouders die drager zijn, hebben ieder 50% kans om ook drager te zijn. Ook andere familieleden hebben een verhoogde kans op dragerschap. Familieleden die willen weten of zij drager zijn (bijvoorbeeld vanwege kinderwens), kunnen verwezen worden naar een klinisch genetisch centrum om uitleg te krijgen over DNA-onderzoek.

Wat zijn mogelijkheden bij kinderwens?

Als bekend is dat twee mensen drager zijn van een mutatie in een *PEX*-gen en zij een kinderwens hebben, 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 Zellweger syndroom (dus zonder mutaties of dragers) worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via www.pgdnederland.nl.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokcentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Hier over is vaak informatie te vinden op de site van het academisch ziekenhuis waar u bent geweest.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u kijken op de site van het Erfocentrum

www.erfelijkheid.nl/ziektes/zellweger-spectrum-stoornis

En op de site van Stofwisselingsziekten van de VKS:

https://www.stofwisselingsziekten.nl/toon-ziekte/zellweger_spectrum_aandoeningen_peroxisomale_biogenese_defecten/

En op de site van Kinderneurologie:

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/stofwisseling/zellweger.php>