

Informatie over het Melnick-Needles syndroom

Wat is het Melnick-Needles syndroom?

Het Melnick-Needles syndroom (MNS) is een erfelijke aandoening die wordt gekenmerkt door aangeboren afwijkingen van het skelet, uiterlijke bijzonderheden en andere gezondheidsproblemen. Niet iedereen heeft in gelijke mate alle kenmerken van MNS, er is een grote spreiding in de mate van ernst van de bijbehorende problemen.

Melnick-Needles syndroom komt erg weinig voor; er zijn wereldwijd slechts enkele tientallen patiënten beschreven.

MNS komt vrijwel uitsluitend bij vrouwen voor. In de regel zijn vrouwen met MNS normaal intelligent en normaal vruchtbaar.

Skeletafwijkingen zijn onder andere een kleine lengte, abnormale bocht van de wervelkolom (scoliose), gedeeltelijke dislocatie (subluxatie) van bepaalde gewrichten, opvallend lange vingers en tenen, soms gebogen armen en benen. Sommige mensen met MNS hebben onderontwikkelde ribben die kunnen zorgen voor ademhalingsproblemen en luchtweginfecties.

Uiterlijke bijzonderheden bestaan uit prominente wenkbrauwen en bovenste rand van de oogkas, bolle, uitpuilende ogen, ronde wangen, een kleine onderkaak (micrognatie) en daardoor tanden die niet goed in een rij staan. Er kan asymmetrie van het gezicht zijn. Door de kleine kin moet men bedacht zijn op het obstructief slaapapneusyndroom.

Sommige mensen met MNS hebben gehoorverlies door afwijkingen aan de gehoorbeentjes. Er kan obstructie zijn van de urinewegen tussen nieren en blaas (ureteren) of hart(klep)afwijkingen.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Melnick-Needles syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Daarom is tijdige opsporing door middel van regelmatige controles belangrijk.

Controle adviezen:

- Alertheid op scheefgroei van de rug d.m.v. de buktest, met name gedurende de groeispurt
- Regelmatige controle van het gehoor bij vermoeden van slechthorendheid
- Eenmalig echo van hart en nieren/urinewegen

Wat is de oorzaak?

Het Melnick-Needles syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het FLNA-gen. Dit gen ligt op het X-chromosoom. Een mutatie kan nieuw (*de novo*) ontstaan of doorgegeven worden aan een kind.

Hoe erft Melnick-Needles syndroom over?

X-gebonden overerving

Het Melnick-Needles syndroom erft X-gebonden over. Bij X-gebonden overerving ligt het gen (erffactor) voor de aandoening op het X-chromosoom. Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom.

Een vrouw die het aangedane gen op het X-chromosoom erft, heeft de aandoening. De kans op doorgeven van het aangedane gen aan een kind is 50%.

Een man met een afwijking in een gen op het X-chromosoom zal de aandoening in ernstige vorm hebben. Hij heeft maar één X-chromosoom, dus heeft geen X-chromosoom met een normaal gen. Voor een aantal X-gebonden aandoeningen, waaronder het Melnick-Needles syndroom, geldt dat jongens met de aanleg tijdens of kort na de zwangerschap overlijden.

Wat betekent dit voor familieleden?

Kinderen van een vrouw met Melnick-Needles syndroom hebben ieder 50% (1 op 2) kans op de aanleg voor de aandoening. In dat geval zal een dochter aangedaan zijn en zal een zoon waarschijnlijk voor of rond de geboorte overlijden. De kans op een zoon met de aandoening is bij iedere zwangerschap 25% (1 op 4).

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

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?

rarediseases.info.nih.gov/diseases/7011/melnick-needles-syndrome

rarediseases.org/rare-diseases/melnick-needles-syndrome/

Synoniemen:

Melnick-Needles osteodysplasie; Osteodysplasie van Melnick en Needles

Auteurs:

S.E.L. Detiger, ANIOS klinische genetica UMCCG

H.E. Veenstra-Knol, klinisch geneticus UMCG