

Informatie over ReNU syndroom

Wat is ReNU syndroom?

ReNU syndroom is een relatief vaak voorkomende genetische aandoening die invloed heeft op de ontwikkeling. Kinderen met ReNU syndroom hebben meestal een ontwikkelingsachterstand en vaak ook andere lichamelijke problemen.

Veel kinderen met ReNU syndroom hebben bij de geboorte al kenmerken, zoals een lage spierspanning of problemen met drinken. Vaak is het hoofd kleiner dan gemiddeld. Bijna alle kinderen ontwikkelen zich (veel) langzamer dan leeftijdsgenoten. Veel kinderen leren pas laat lopen en een deel leert dit helemaal niet. Ook het leren praten verloopt meestal moeizaam. De meeste mensen met ReNU syndroom hebben een verstandelijke beperking en ongeveer de helft heeft kenmerken van autisme.

Daarnaast komen epilepsie, problemen met ogen, nieren of hart, tandafwijkingen en groeivertraging regelmatig voor. Ook kunnen er afwijkingen zijn in het skelet, zoals botten die sneller breken of heupdysplasie.

Mensen met ReNU syndroom hebben vaak uiterlijke kenmerken die bij meerdere personen met het syndroom voorkomen. Ze lijken daardoor vaak meer op elkaar dan op familieleden.

Welke medische adviezen zijn er?

Er is op dit moment geen genezende behandeling voor ReNU syndroom. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het ondersteunen van de ontwikkeling. Denk aan fysiotherapie, logopedie en behandeling van epilepsie.

Omdat ReNU syndroom relatief vaak voorkomt, wordt er wereldwijd veel onderzoek gedaan. In de toekomst kan dit mogelijk leiden tot gerichtere behandelingen.

Wat is de oorzaak?

ReNU syndroom ontstaat door een verandering (mutatie) in het RNU4-2 gen. Dit gen bevat geen code voor een eiwit, maar maakt een RNA-molecuul dat helpt bij de verwerking van andere genen.

Deze verandering is pas recent ontdekt dankzij nieuwe technieken zoals whole genome sequencing. ReNU syndroom blijkt een relatief veelvoorkomende oorzaak van ontwikkelingsproblemen te zijn.

Hoe erft ReNU syndroom over?

Bij bijna alle mensen met ReNU syndroom is de verandering in het RNU4-2 gen nieuw ontstaan. Dit heet een *de novo* mutatie. De verandering zit dan niet in het erfelijk materiaal van de ouders.

Bij een eventuele kinderwens van iemand met ReNU syndroom is er 50% (1 op 2) kans dat het kind de aanleg erft.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, is de kans op herhaling bij een volgende zwangerschap klein (minder dan 1%). In sommige gevallen is de aanleg in een deel van de eicellen of zaadcellen van een ouder aanwezig. Dit heet *kiembaanmozaïcisme*.

Voor erfelijkheidsadvies en onderzoek kunnen familieleden via de huisarts worden verwezen naar een klinisch genetisch spreekuur.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als ouders dat willen, kunnen zij tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek laten doen, bijvoorbeeld met een vlokkentest of vruchtwaterpunctie. Hierbij wordt onderzocht of het ongeboren kind de aanleg voor ReNU syndroom heeft.

Ook preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD) is soms mogelijk. Hierbij vindt onderzoek plaats in het embryo na IVF, en worden alleen embryo's zonder de aanleg teruggeplaatst.

Meer informatie over erfelijke aandoeningen en kinderwens is te vinden op:

www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven

Voor persoonlijke informatie en begeleiding kan een afspraak worden gemaakt met een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Expertisecentrum

In het Erasmus MC zal eind 2025 een expertisepoli starten voor mensen met ReNU syndroom. Hier wordt gewerkt aan betere zorg en begeleiding. Voor vragen kunt u contact opnemen met: Dr. T. Barakat, klinisch geneticus – t.barakat@erasmusmc.nl

Patiëntenvereniging

Een internationale patiëntenvereniging is actief via: www.renusyndrome.org

Meer informatie

- www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/renu-syndroom
- www.amazingerasmusmc.nl/genetica/ontdekking-nieuw-syndroom

Synoniemen

- NEDHAFA
- RNU4-2-geassocieerd syndroom
- ReNU syndrome

juli 2025