

Informatie over Cardio-Facio-Cutaan (CFC) syndroom

Wat is het CFC syndroom?

Het CFC syndroom is een zeer zeldzame erfelijke, aangeboren aandoening met ontwikkelingsproblemen, groei- en voedingsproblemen, specifieke gelaatskenmerken en hart- en huidaandoeningen. In de naam van het syndroom verwijst 'cardio' naar het hart, 'facio' naar het gelaat en 'cutaan' naar de huid. Tijdens de zwangerschap kan er polyhydramnion (= te veel vruchtwater) zijn en bij de geboorte een hoog geboortegewicht met een relatief groot hoofd. Na de geboorte kan er onvoldoende groei in gewicht en lengte ontstaan met voedingsproblemen en een vertraagde ontwikkeling met lage spierspanning en hyperlaxiteit (= overbeweeglijkheid) in handen en voeten. Later ontstaat er vaak een verstandelijke beperking, soms met gedragsproblemen waaronder autisme. In het gelaat zijn enkele typische kenmerken te herkennen, zoals een hoog voorhoofd met versmalling van de schedel ter hoogte van het slaapbeen, ptosis (= hangende oogleden), ver uiteenstaande ogen (= hypertelorisme) en laagstaande oren. Aan huid, haren en nagels worden vaak afwijkingen gezien, zoals een schilferachtige, droge huid, toegenomen pigmentatie, onregelmatige huidgebiedjes met hyperkeratose (= een verdikking van de bovenste laag van de huid), spaarzaam en/of broos haar, spaarzame wenkbrauwen en snel groeiende opaalkleurige nagels. Aan het hart is vaak een aangeboren aanlegstoornis aanwezig en/of een verdikking van de hartspier. Er kan een afwijking van het borstbeen zijn in de vorm van een kippenborst en/of trechterborst (pectus excavatum/ carinatum).

Welke medische adviezen zijn er?

CFC syndroom is een erfelijke, aangeboren aandoening die niet kan worden genezen. Bij een kind met het CFC syndroom is begeleiding door een multidisciplinair team met een coördinerend kinderarts, kinderneuroloog en kindercardioloog belangrijk, gericht op de lichamelijke en ontwikkelings- en leerproblemen die voorkomen. Een dermatoloog kan nodig zijn voor de huidproblemen. Op volwassen leeftijd is begeleiding door een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG) belangrijk.

Wat is de oorzaak?

Het CFC syndroom wordt meestal veroorzaakt door een verandering (mutatie) in één van de volgende vier genen: het BRAF-, MEK1-, MEK2- of het KRAS gen. Bij een verandering in zo'n gen wordt een specifiek eiwit niet goed aangemaakt. Dit is de oorzaak van de verschijnselen bij CFC-syndroom. Bijna alle mensen met het CFC syndroom zijn de enige in de familie; de verandering in het gen is bij hen nieuw ontstaan ('de novo') 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.

Wat is de kans op herhaling?

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. De kans op herhaling is wel *iets* hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de mutatie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn *zonder* mutatie, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of zaadcel met mutatie, zal het kind opnieuw CFC syndroom hebben. Uit ervaring blijkt dat de kans hierop echter heel klein is (kleiner dan 1%).

Mensen met CFC syndroom krijgen doorgaans zelf geen kinderen. Als dit wel zo is, dan heeft elk kind 50% (1 op 2) kans op de (erfelijke aanleg voor de) aandoening. Dit geldt dan voor zonen en voor dochters.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap prenatale diagnostiek mogelijk door middel van een vlokkentest (na de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). Onderzoek tijdens de zwangerschap naar prenatale kenmerken van CFC syndroom is soms ook mogelijk met echoscopisch onderzoek waarbij met name gelet wordt op het hart, de nieren, het hoofd en vochtophoping, o.a. op polyhydramnion. Met echoscopisch onderzoek kan de diagnose echter ook worden gemist.

Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven is het advies contact op te nemen met de klinisch geneticus bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie en lotgenotencontact kunt u o.a. vinden via:

<https://www.erasmusmc.nl/encore/Poliklinieken/cfc-costello/overcfccostello/watiscostello/>

<https://www.noonansyndroom.nl/cfc-syndroom>

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cardiofaciocutaan-cfc-syndroom>

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/cardiofaciocutaneus.php>

<https://www.huidhuis.nl/huidaandoening/cardio-facio-cutaan-syndroom>