

Informatie over het Cockayne syndroom

Wat is het Cockayne syndroom?

Het Cockayne syndroom is een erfelijke aandoening, waar meerdere delen van het lichaam bij betrokken zijn. Baby's met het Cockayne syndroom hebben vaak een klein hoofd, en ze wegen te weinig bij de geboorte. Ze komen moeilijk aan in gewicht, en ook de lengte blijft achter. Hun ontwikkeling verloopt vertraagd. Naarmate ze ouder worden gaat de ontwikkeling achteruit. De kinderen lijken snel oud te worden in hun gezicht. Ze kunnen overgevoelig voor (zon)licht zijn. Verder kunnen onder andere gehoorverlies en oogproblemen zoals staar (cataract), netvliesbeschadiging (retina dystrofie) of hoornvliesbeschadiging voorkomen. Ook worden soms spasticiteit, bot- en tandafwijkingen gezien. Kinderen met het Cockayne syndroom komen vroegtijdig te overlijden en worden meestal niet ouder dan 15 jaar. Er zijn verschillende types van dit syndroom. De types zijn ingedeeld op basis van de ernst van de kenmerken en de leeftijd waarop het begint. Cockayne syndroom is zeer zeldzaam en komt voor bij ongeveer 3 op de miljoen geboortes.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Cockayne syndroom kan niet worden genezen. De behandeling richt zich op het zoveel mogelijk verminderen van klachten en het voorkomen van complicaties die kunnen optreden. Er worden jaarlijkse oogcontroles en controle van het gehoor geadviseerd. Daarnaast wordt jaarlijkse controle van de groei en ontwikkeling en controle van de bloeddruk, nierfunctie, leverfunctie en bloedsuiker door een kinderarts geadviseerd. Directe blootstelling aan fel zonlicht moet zoveel mogelijk vermeden worden door het dragen van bedekkende kleding, een zonnehoed of pet, zonnebril en zonnebrandcrème met een hoge beschermfactor. Daarnaast zijn er eerder levensbedreigende complicaties opgetreden bij kinderen die het geneesmiddel metronidazol (een specifiek antibioticum) gebruikten. Het gebruik van dit middel en vergelijkbare middelen dient voorkomen te worden bij kinderen met Cockayne syndroom.

Wat is de oorzaak?

Het Cockayne syndroom is een erfelijke aandoening, die wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in het DNA, meer specifiek in de genen ERCC6 of ERCC8.

Hoe erft het Cockayne syndroom over?

Het Cockayne syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom als hij of zij in beide kopieën van een gen een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Wat betekent dit voor familieleden?

Overige familieleden hebben een verhoogd risico om ook drager te zijn van Cockayne syndroom. DNA onderzoek om dragerschap bij familieleden aan te tonen is mogelijk. Het voorkomen van dragerschap van Cockayne syndroom in de algemene populatie is echter zeer laag. Hierdoor is de kans voor familieleden op het krijgen van een kind met Cockayne syndroom zeer klein, tenzij een partner uit dezelfde familie afkomstig is. De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

Mogelijkheden van onderzoek tijdens of voor een zwangerschap

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden proberen en geen onderzoek te laten doen. Andere mogelijkheden zijn onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Deze mogelijkheden worden hieronder verder toegelicht. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook: <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.

Prenatale diagnostiek:

Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

PGD: Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Na de bevruchting gaat het embryo delen. Op de derde dag worden er van het embryo 1-2 cellen afgenomen. In deze cellen wordt DNA-onderzoek gedaan naar de aandoening. Op basis hiervan wordt op de vierde of de vijfde dag na de bevruchting besloten welke embryo's in aanmerking komen voor plaatsing in de baarmoeder. Alleen wanneer een embryo de aandoening niet heeft, komt het in aanmerking voor terugplaatsing. De betrouwbaarheid van dit onderzoek is 95-98%.

Het voordeel van PGD is dat u bevestiging heeft dat het ongeboren kind niet aangedaan is en er dus geen risico is op afbreking van de zwangerschap. Het nadeel is dat er verschillende medische ingrepen (hormoonbehandeling, puncties) nodig zijn om de zwangerschap tot stand te brengen. Dit betekent niet alleen een wacht- en voorbereidingstijd, en meerdere bezoeken aan het ziekenhuis, maar ook dat de kans op een zwangerschap rond de 15-20% per poging ligt. Het PGD traject wordt verricht in samenwerking met het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC). Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie over Cockayne syndroom kunt u terecht op www.stofwisselingsziekten.nl en <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cockayne-syndroom>. Tevens vindt u een documentaire over Cockayne syndroom via <https://www.youtube.com/watch?v=zJtkSyYwUM&feature=youtu.be>. Wanneer u contact met andere ouders van kinderen met Cockayne syndroom wenst, kunt u contact opnemen met de Stichting Amy and Friends: www.amyandfriends.nl. Contactpersoon: Daniëlle Soontiëns, email: danielle@amyandfriends.nl