

Informatie over: Floating Harbor syndroom

Wat is Floating Harbor syndroom?

Floating Harbor syndroom (FHS) is vernoemd naar de ziekenhuizen waar dit syndroom voor het eerst werd vastgesteld: Het Boston Floating Hospital en het Harbor General Hospital.

De belangrijkste kenmerken van FHS zijn: een kleinere lengte, vertraagde ontwikkeling (met name van de spraak/taal) en karakteristieke uiterlijke kenmerken.

Hieronder volgt een overzicht van kenmerken die bij mensen met FHS zijn beschreven:

- Spraak/taal problemen en leerproblemen. De meeste kinderen gaan later praten en staan/lopen. De spraak- en taalproblemen liggen vooral in de uitspraak en het niet kunnen vinden van de juiste woorden (ook wel verbale dyspraxie genoemd). Ook een hypernasaal stemgeluid kan voorkomen. Sommige kinderen met FHS kunnen zonder problemen mee komen op school, terwijl anderen naar het speciaal onderwijs gaan en een milde tot matige verstandelijke beperking hebben. Er kunnen ook gedragsproblemen voorkomen, zoals ADHD, angstig of obsessief gedrag. Deze problemen verbeteren vaak op volwassen leeftijd.
- Herkenbare uiterlijke kenmerken: een driehoekig gelaat met diep liggende ogen, een brede mond met een dunne bovenlip, een opvallende neus en lager staande oren.
- Een kleine lengte. De internationaal beschreven gemiddelde eindlengte op volwassen leeftijd is tussen de 140-155 cm. Een deel van de kinderen komt te vroeg in de puberteit.
- Overige skelet afwijkingen, voornamelijk korte vingers, brede vingertoppen, een scheefstand van de vingers (clinodactylie), korte duimen en kleinere sleutelbeenderen.
- Oogafwijkingen: met name verziendheid en scheelzien.
- Epilepsie wordt bij een klein deel van de mensen vastgesteld.
- Slechthorendheid en oorontstekingen.
- Maag/darmklachten zoals reflux, obstipatie en coeliakie.
- Nierafwijkingen (zoals niercysten, nierverskalking of een te kleine/afwezige nier).
- Tekort aan schildklierhormoon.
- Een enkele keer komt een aangeboren hartaandoening, zoals een gaatje tussen beide hartboezems, voor.

Niet iedereen met FHS heeft (in dezelfde mate) dezelfde klachten en medische problemen. Dit kan (ook binnen één familie) sterk verschillen.

Welke medische adviezen zijn er?

Nadat de diagnose is gesteld worden de volgende onderzoeken geadviseerd:

- In kaart brengen van de ontwikkeling (grote en fijne motoriek, spraak-taal ontwikkeling en de intelligentie). Zo nodig kan verwezen worden naar ondersteunende specialismen zoals logopedie, fysiotherapie, orthopedie en neuropsychologie.
- In kaart brengen van de groei en deze vervolgen. Een behandeling met groeihormoon is bij sommige patiënten uitgetoetst en over de resultaten is de literatuur niet eenduidig. Kinderen die te klein zijn of een schildklierhormoontekort hebben, worden vaak gezien door een kinderendocrinoloog om te kijken of er een behandeling mogelijk is.
- Oogheelkundig onderzoek, jaarlijks te herhalen.
- Onderzoek van het gehoor, jaarlijks te herhalen, vaker wanneer er veel oorontstekingen zijn.
- Een echo van de nieren, bepalen van de nierfunctie en meten van de bloeddruk. Ook dit dient regelmatig herhaald te worden.

- Bij jongens/mannen vaststellen of de zaadballen zijn ingedaald.
- Orthopedisch onderzoek naar heupdysplasie.
- Evaluatie van het gebit en regelmatige controle.
- Onderzoek door een (kinder)neuroloog bij verdenking op epilepsie.
- Op indicatie: (eenmalig) onderzoek door een kindercardioloog.

Wat is de oorzaak

FHS wordt veroorzaakt door een DNA verandering (mutatie) in het *SRCAP* gen.

Hoe erft Floating Harbor syndroom over?

FHS erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met FHS hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. De DNA-afwijking kan ook bij een kind nieuw ontstaan zijn. Dan hebben de ouders de aandoening niet.

Wat betekent dit voor familieleden?

Bij de meeste personen met FHS is de mutatie in het *SRCAP* gen nieuw ontstaan en wordt deze dus niet teruggevonden bij (één van) de ouders. In dat geval is de kans dat de ouders nogmaals een kind krijgen met FHS maximaal 1 % (1 van 100). Voor andere familieleden dan de ouders is deze kans niet verhoogd en dus even groot als die van de algemene bevolking.

Wanneer één van de ouders ook FHS heeft, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie ook hebben, komen in aanmerking voor regelmatige controles. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie, hebben het FHS niet en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden 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). 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.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website(s):

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/floating-harbor-syndroom> , www.kinderneurologie.eu . Er is ook een (Engelstalige) patiëntenvereniging: www.floatingharborsyndromesupport.com en www.floatingharborsyndrome.co.uk . Voor medisch professionals is een online hoofdstuk over FHS geschreven op www.genereviews.org .