

Informatie over het Loeys-Dietz syndroom

Het Loeys-Dietz syndroom (LDS) is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. Bindweefsel komt voor op vele plaatsen in het lichaam. Eén van de belangrijkste functies is het zorgen voor de stevigheid van de weefsels. Bij personen met LDS is het bindweefsel minder sterk. Dit kan klachten geven in meerdere organen in het lichaam, vooral in de grote bloedvaten, het skelet en de huid. Soms zijn er opvallende gelaatskenmerken. Een aantal verschijnselen is hieronder op een rij gezet. Iemand met LDS heeft meestal afwijkingen in minstens één van de genoemde organen. De ernst van de klachten is per persoon verschillend.

Hart en bloedvaten

Eén van de belangrijkste verschijnselen bij LDS is een afwijking van de grote bloedvaten. Het grootste bloedvat in ons lichaam is de aorta. Normaalgesproken is de aorta elastisch, zodat die meegeeft met de wisselende bloeddruk die ontstaat, wanneer vanuit het hart het bloed in de aorta wordt gepompt. Door het slecht functionerende bindweefsel kan de aorta gaan verwijden (dilateren of aneurysma vorming) en daardoor kwetsbaar worden. Als de aorta te wijd wordt kan hij scheuren (dissectie of ruptuur). Daarnaast kunnen bij LDS ook verwijdingen van andere slagaders optreden. Vaak wordt er ook een kronkelend beeld van de slagaders vastgesteld; dit heeft meestal geen medische gevolgen. Ook de hartkleppen kunnen minder goed functioneren en er kan sprake zijn van een aangeboren hartafwijking, zoals een gaatje tussen de hartboezems (atrium septum defect) of een afwijking aan een hartklep (bicuspide aortaklep).

Skelet

Door overmatige lengtegroei zijn personen met LDS vaak lang, met relatief lange armen en benen. De vingers kunnen lang en smal zijn. Ook de ribben kunnen overgroei vertonen waardoor er een kippenborst of trechterborst ontstaat. Een verkromming van de wervelkolom (kyphose/scoliose) komt ook vaak voor. Belangrijk is dat mensen met LDS instabiele halswervels kunnen hebben. Vaak zijn gewrichten overbeweeglijkheid (hypermobiliteit) maar er kunnen ook juist bewegingsbeperkingen van de gewrichten zijn. Artrose, vervroegde slijtage van de gewrichten, past ook bij LDS. Platvoeten komen heel frequent voor. Een klein deel van de personen met LDS heeft een klompvoet.

Gelaatskenmerken

Typische gelaatskenmerken die kunnen voorkomen zijn een lang en smal gelaat, wijd uiteenstaande ogen (hypertelorisme), bijzondere schedelvorm met vroegtijdige sluiting van de schedelnaden (craniosynostosis) en een gespleten verhemelte of huig (de zogenaamde bifide uvula). Verder kan een hoog en smal gehemelte met korte kin voorkomen.

Overige kenmerken

Andere kenmerken die voor kunnen komen bij LDS zijn een dunne huid, striae (strepen op de huid), het snel krijgen van blauwe plekken en littekens die moeilijk genezen. Liesbreuken komen vaker voor, slaapapneu, longklachten (o.a. klaplong), bijziendheid, netvliesloslating en staar. Daarnaast hebben personen met LDS vaker maagdarm-klachten en allergische aandoeningen zoals asthma, eczeem en allergische rhinitis (neusklachten).

Welke medische adviezen zijn er?

De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Behandeling vindt meestal plaats in een expertisecentrum voor aorta-aandoeningen. Hierbij werken artsen van verschillende specialismen samen. De behandeling verschilt per persoon en hangt af van welke verschijnselen iemand heeft.

Met een echo, CT-scan en/of MRI-scan van het hart en bloedvaten wordt regelmatig bekeken of de aorta en andere slagaders verwijd zijn. Als dit zo is dan worden medicijnen gegeven om verdere verwijding te remmen. Wanneer de aorta te veel verwijd is, is een operatie nodig. Vanwege het voorkomen van instabiliteit van de halswervels is het te overwegen een röntgenfoto hiervan te maken; in ieder geval is belangrijk dit te doen voordat een operatie plaatsvindt. Het hangt van de klachten af of regelmatige controles door de andere specialisten, zoals een orthopeed worden aangeraden. Daarnaast zijn leefregels van belang, zoals het vermijden van zware inspanning (piekbelasting) en het afzien van contactsporten . Voor vrouwen met LDS worden extra controles van de bloedvaten geadviseerd, voor, tijdens en na de **zwangerschap**.

Wat is de oorzaak?

Het Loeys-Dietz syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in een van de LDS-genen; dit zijn *TGFBR1*, *TGFBR2*, *SMAD2*, *SMAD3*, *TGFB2*, *TGFB3*. Deze genen hebben een belangrijke rol in het bindweefsel van onder andere de aorta en het skelet. Als er geen mutatie in één van deze genen wordt gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose LDS worden gesteld.

Hoe erft het Loeys-Dietz syndroom over?

Het Loeys-Dietz syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) LDS ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Een mutatie (de erfelijke aanleg) bij LDS kan ook nieuw ontstaan en dan heeft geen van beide ouders de erfelijk aanleg. De persoon met LDS is dan de eerste in de familie met de aanleg. Zij kunnen dan de aanleg vervolgens wel doorgeven aan hun kinderen. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan (ook binnen één familie) sterk verschillen.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met LDS een mutatie in één van bovengenoemde genen is gevonden, is een DNA-test (bloedonderzoek) mogelijk bij familieleden. Familieleden die de mutatie hebben, worden dan ook regelmatig gecontroleerd. Bij kinderen van een patiënt met LDS wordt een DNA-test geadviseerd. Het moment waarop dit plaatsvindt wordt in overleg vastgesteld, en hangt onder andere ook af van de mutatie en de (leeftijd bij) verschijnselen bij familieleden. Soms wordt DNA-onderzoek al in het eerste levensjaar geadviseerd.

Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op LDS en hoeven zich niet te laten controleren. Dit geldt ook voor hun kinderen.

Als bij iemand met LDS geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Maar een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk. Wel kunnen naaste familieleden (ouders, kinderen, broers en zussen) door middel van lichamelijk onderzoek, een hartfilmpje en een echo van het hart worden onderzocht op kenmerken van LDS.

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>.

Vanzelfsprekend kan hierover ook een nieuwe afspraak bij de klinisch geneticus worden gemaakt.

Waar vind ik meer informatie?

Meer informatie en lotgenotencontact is te verkrijgen via de Contactgroep Marfan Nederland (Marfan syndroom en LDS zijn verwante aandoeningen; www.marfansyndroom.nl) en bij www.loeysdietz.org (Engelstalig).