

Informatie over het Stickler syndroom

Wat is het Stickler syndroom?

Het Stickler syndroom is een erfelijke aandoening van het bindweefsel. Het Stickler syndroom kan zich uiten als gezichtsafwijkingen en problemen van de ogen, oren, skelet en gewrichten.

De oorzaak is een verandering in het erfelijk materiaal.

Bindweefsel is het steunweefsel van ons lichaam. Het zit door het hele lichaam heen. Het geeft bijvoorbeeld steun aan de organen, het zit onder andere ook in botten en kraakbeen.

Bindweefsel bestaat voor een groot deel uit het eiwit collageen. Er zijn meerdere soorten collageen.

Stickler syndroom is erg variabel in ernst en niet iedereen heeft alle verschijnselen. De belangrijkste klachten die bij het Stickler syndroom horen zijn:

- *Oogproblemen.*
Veel mensen met Stickler hebben oogproblemen. Bijvoorbeeld bijziendheid, netvliesloslating, staar (een troebele oog lens) of glaucoom (verhoogde oogboldruk). Controle door een oogarts is daarom erg belangrijk.
- *Gewrichtsklachten.*
De gewrichten zijn bij mensen met Stickler vaak stijf en pijnlijk. Ook kunnen de gewrichten hypermobiel zijn. Baby's en peuters hebben soms een klompvoetje. Later kunnen er X-benen ontstaan. Een enkele keer ontstaat een zijwaartse kromming van de wervelkolom (scoliose). Vaak ontstaat in de loop van het leven gewrichtspijn door vroegtijdige slijtage (artrose en osteoartritis) van gewrichten of rug.
- *Gezichtsafwijkingen.*
Soms hebben baby's met Stickler een opvallend gezichtje met grote ogen en een klein neusje met een platte neusbrug. De onderkaak is ook klein. Als het kind wat ouder wordt, trekt dit laatste bij. Heeft de baby een kleine onderkaak, een gehemelt spleet (schisis) en een tong die ver naar achteren ligt, dan heet dit Pierre Robin sequentie.
- *Oorproblemen.*
Kinderen met Stickler hebben vaak lijmoren. Maar ook slechthorendheid door verminderde functie van de zintuigcellen (haarcellen) in het slakkenhuis van het oor komt voor.
- *Hartafwijking.*
Mogelijk hebben patiënten met Stickler syndroom wat vaker een doorzakkende hartklep (mitralis prolaps).

Welke medische adviezen zijn er?

Het Stickler syndroom kan niet worden genezen. De behandeling hangt samen met de kenmerken. Kinderen met het Stickler syndroom worden gecontroleerd door een kinderarts en een oogarts. Bij slechtziendheid kunnen een bril of contactlenzen het zicht verbeteren. Voor sommige oogafwijkingen is een operatie mogelijk.

Als iemand kenmerken van de Pierre Robin sequentie heeft, zijn operaties aan het gehemelte en soms de onderkaak nodig.

Bij afwijkingen aan het skelet kan onder andere fysiotherapie helpen. Een gehoorapparaat kan helpen bij gehoorproblemen.

Wat is de oorzaak?

Het Stickler syndroom wordt meestal veroorzaakt door een verandering (=mutatie) in het *COL2A1* - gen. Het *COL2A1*-gen zorgt ervoor dat het collageen type 2 wordt gemaakt. Dit is een belangrijke

bouwsteen in het bindweefsel van onder andere het kraakbeen en het glasvocht van het oog. Mutaties in andere genen kunnen ook het Stickler syndroom veroorzaken, dit zijn *COL11A1*, *COL11A2*, *COL9A1*, *COL9A2* en *COL9A3*. Dit zijn erg zeldzame vormen van Stickler syndroom.

Hoe erft het Stickler syndroom over?

Het is afhankelijk van de oorzaak van het Stickler syndroom welke overervingsvorm van toepassing is. Als er sprake is van een mutatie in het *COL2A1*-, *COL11A1*- of het *COL11A2*-gen dan is er sprake van autosomaal dominante overerving. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Stickler syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Mutaties in het *COL9A1*, *COL9A2* en *COL9A3*-gen erven autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom (of de ziekte) als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, 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?

Mutatie in het COL2A1-, COL11A1- of het COL11A2-gen

Als bij iemand met het Stickler syndroom een mutatie in het *COL2A1*-, *COL11A1*- of het *COL11A2*-gen is gevonden, dan wordt aangeraden om de ouders te testen. Als geen van de ouders de erfelijke aanleg draagt dan is de mutatie bij de persoon met Stickler syndroom nieuw ontstaan en is de kans dat broers of zussen van deze persoon Stickler syndroom hebben erg klein.

Kinderen van iemand met Stickler syndroom hebben 50% kans om de erfelijke aanleg geërfd te hebben en kunnen daarop getest worden.

Mutaties in het COL9A1, COL9A2 en COL9A3

Als iemand Stickler syndroom heeft door mutaties in het *COL9A1*, *COL9A2* en *COL9A3*-gen dan zijn de ouders beiden drager. Broers en zussen hebben 25% kans om ook Stickler syndroom te hebben en kunnen daarop getest worden.

Broers en zussen van de ouders hebben 50% kans om drager te zijn. Dragerschapsonderzoek is mogelijk maar de kans dat een willekeurige partner ook drager is van deze aandoening is erg klein tenzij de partner een familielid is.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als iemand met het Stickler syndroom door een mutatie in het *COL2A1*-, *COL11A1*- of het *COL11A2*-gen een kinderwens heeft, is het mogelijk om tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Ditzelfde geldt voor ouders die een kind hebben met Stickler syndroom op basis van mutaties in het *COL9A1*, *COL9A2* en *COL9A3*-gen.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap).

Waar vind ik meer informatie?

Op internet is vrij veel informatie over Stickler syndroom te vinden. Voorbeelden van sites die u kunt raadplegen zijn:

<http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/stickler-syndroom>

<https://www.bosk.nl/andere-handicaps/stickler-syndroom>

Behalve van de site van erfelijkheid.nl wordt de inhoud van deze websites meestal niet medisch-wetenschappelijk gecontroleerd.