

Wat is het Wiedemann-Steiner syndroom?

Het Wiedemann-Steiner syndroom (WSS) is een zeldzame erfelijke aandoening. De naam is afkomstig van de dokters (dokter Wiedemann en dokter Steiner) die kinderen met dit syndroom voor het eerst beschreven. Er wordt geschat dat WSS bij ongeveer 1 op de 40.000 mensen voorkomt. Omdat door de verbeterde testen de laatste tijd steeds vaker bij mensen WSS gevonden wordt, zullen we de komende jaren steeds meer te weten gaan komen over het syndroom. Mensen met WSS hebben vaak een combinatie van verschillende kenmerken waaronder een ontwikkelingsachterstand of verstandelijke beperking en sommige herkenbare uiterlijke kenmerken.

Veel voorkomende kenmerken

Als baby kunnen de kinderen slap aanvoelen door een lage spierspanning. Er zijn dan ook vaak problemen met de voeding, waardoor het soms nodig is dat de voeding via een sonde (een slangetje dat via de neus naar de maag loopt) gegeven wordt. Ook obstipatie is bij veel mensen met WSS vanaf jonge leeftijd een probleem. Bij kinderen met WSS komen de melktanden vaak op heel jonge leeftijd al door en ook het wisselen doen ze opvallend jong.

Gedragsproblemen komen vrij veel voor bij personen met WSS. Kenmerken van autisme, hyperactiviteit, agressief gedrag, angsten en/of stemmingsstoornissen kunnen voorkomen. Wat opvalt is dat de kinderen de gedragsproblemen vaak vooral bij de ouders thuis laten zien. De verstandelijke beperking is bij het ene kind mild en bij het andere kind wat meer duidelijk. De meeste kinderen met WSS volgen speciaal onderwijs en een klein deel van de kinderen volgt regulier onderwijs. Een deel van de mensen met WSS zal als volwassene op een beschermde plek wonen maar er zijn ook volwassenen met WSS die met wat hulp van anderen op zichzelf kunnen wonen.

Uiterlijke kenmerken die bij de meeste personen opvallen zijn: een toegenomen beharing (welke typisch bij de ellebogen kan voorkomen), smalle ooglidspalten, brede of boogvormige wenkbrauwen, lange, volle wimpers, een vergrote afstand tussen de ogen, een bijzondere vorm van de neus en een smalle kaak en/of gehemelte, bolle, relatief korte handen en voeten.

Minder vaak voorkomende kenmerken

Een aantal aangeboren afwijkingen komt vaker voor bij WSS, zoals milde hartafwijkingen, afwijkingen van de nieren en/of lagere urinewegen, wervelafwijkingen in de nek en afwijkingen op de MRI-scan van de hersenen (zoals wijde hersenkamers, een onderontwikkelde hersenbalk of chiari malformatie)). Ook een afwijking van het ruggenmerg (tethered cord) is wel eens beschreven. Een deel van de kinderen met WSS heeft, met name in de eerste levensjaren, vaker infecties. Dit betreft voornamelijk meer verkoudheden en oorontstekingen. Enkele kinderen met WSS hebben uitgebreidere infecties en een afweerstoornis. Diverse tandheelkundige problemen lijken vaker voor te komen bij WSS, zoals glazuurafwijkingen, extra tanden of het ontbreken van tanden of aan elkaar vastzitten en een smalle kaak met daardoor een afwijkende stand van de tanden. Ook komt scheelzien vaker voor. Er zijn aanwijzingen dat epilepsie, slaapproblemen en een verhoogde pijngrens vaker voorkomen bij dit syndroom.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Wiedemann-Steiner syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Kinderen met WSS worden geregeld ter controle gezien door een kinderarts of op latere leeftijd een arts voor verstandelijk gehandicapten, liefst in samenspraak met andere medisch specialismen (multidisciplinaire setting). In het AMC is er een polikliniek waar deze kinderen eens in de 1-2 jaar gezien kunnen worden (Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen). Daarnaast zijn een fysiotherapeut en/of logopedist en ergotherapeut vaak betrokken. Na het stellen van de diagnose zal het hart door de (kinder-)cardioloog worden gecontroleerd en wordt een echo van de nieren en urinewegen gemaakt. Ook wordt controle van de afweer (immuunglobulines) geadviseerd (als het kind ten minste 6-8 maanden oud is). Er kan worden overwogen om dit na 2-3 jaar nog een keer te herhalen. Bij herhaalde onderste luchtweginfecties of atypische infecties wordt verdere immunologische evaluatie door de kinderarts geadviseerd. In geval van gedragsproblemen wordt laagdrempelig een gedragspecialist of (kinder)psychiater met expertise bij de behandeling worden betrokken.

Wat is de oorzaak?

Het Wiedemann-Steiner syndroom wordt veroorzaakt door een DNA-afwijking (mutatie) in het *KMT2A* gen. De mutatie is vaak nieuw ontstaan (de novo) bij een kind. Er is dan een verandering opgetreden in de code 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 herhalingskans?

Wiedemann-Steiner syndroom is autosomaal dominant erfelijk. Dit betekent dat kinderen van een persoon met Wiedemann-Steiner syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben om de aanleg voor WSS te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. In het merendeel van de gevallen is de aanleg nieuw bij het kind ontstaan, en vinden we de aanleg niet terug in het bloed bij de ouders. Er is dan in principe een lage kans (ongeveer 1%) dat de ouders nog een kind krijgen met WSS.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Als de mutatie in de familie bekend is, dan kan er onderzoek worden gedaan tijdens de zwangerschap om na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (tussen 11 en 14 weken zwangerschapsduur) of een vruchtwaterpunctie (vanaf ongeveer 16 weken zwangerschapsduur).

Waar vind ik meer informatie?

www.wssfoundation.org

www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/symptomen/wiedemann%20steiner.php

Er is een Nederlandse en Amerikaanse facebookgroep.

Amsterdam Expertise Centrum voor Ontwikkelingsstoornissen email: kindergenetica@amc.nl