

## Informatie over het Wolf-Hirschhorn syndroom

### Wat is het Wolf-Hirschhorn syndroom?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom of het 4p- syndroom is een chromosoomafwijking die wordt gekenmerkt door een groeiachterstand, spierzwakte, een verstandelijke beperking, epilepsie en opvallende uiterlijke kenmerken. Daarnaast hebben kinderen met het 4p- syndroom vaker skeletafwijkingen, hartafwijkingen, gehoorverlies, nierafwijkingen, hersenafwijkingen, oogafwijkingen, een lip-, kaak-, gehemeltespleet, afwijkingen van het geslacht en tandafwijkingen. Welke verschijnselen optreden en de ernst van de verschijnselen verschilt van persoon tot persoon.

Het syndroom komt voor bij ongeveer 1 op de 50.000 pasgeborenen. Het komt twee keer zo vaak voor bij meisjes als bij jongens.

Vijfenzestig procent van de mensen met Wolf-Hirschhorn syndroom heeft een (zeer) ernstige verstandelijke beperking, 25% een matige en 10% een milde verstandelijke beperking. De meeste kinderen kunnen niet spreken, slechts 6% van de kinderen kan simpele zinnen spreken. Vijfenveertig procent leert lopen (met of zonder hulpmiddel). Tien procent van de kinderen wordt tussen acht en veertien jaar zindelijk. Tien procent eet zelfstandig op een leeftijd tussen de vier en twaalf jaar. De meerderheid (75%) van de kinderen met Wolf-Hirschhorn syndroom heeft voedingsproblemen. Er is vaak al tijdens de zwangerschap een groeiachterstand. Meer dan 80% heeft een te kleine schedelomtrek. Er is daarom een speciale groeicurve voor kinderen met Wolf-Hirschhorn syndroom. Kinderen zijn vatbaar voor infecties, vooral voor middenoorontstekingen en luchtweginfecties. Meer dan 90% van de kinderen heeft epilepsie, die meestal in het eerste levensjaar ontstaat. De epilepsie is vooral de eerste levensjaren moeilijk instelbaar met medicijnen.

Kinderen met het 4p- syndroom hebben een brede en hoge neusbrug en een hoog voorhoofd. Dit wordt ook wel het 'Griek warrior helmet' profiel genoemd.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van symptomen. Bij de spierslakte kan een fysiotherapeut hulp bieden. Een diëtist kan begeleiden bij de voedingsproblemen. Voor de lip-, kaak-, gehemeltespleet en hartafwijking is meestal een operatie mogelijk.

Een kind met Wolf-Hirschhorn syndroom kan het beste gecontroleerd worden door een kinderarts met kennis op het gebied van erfelijke en aangeboren afwijkingen.

### Wat is de oorzaak?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt veroorzaakt door verlies van materiaal (deletie) in chromosoomband 4p16.3 op de korte arm (de p-arm) van chromosoom 4. Bij ongeveer 50-60% van de personen met het Wolf-Hirschhorn syndroom is de deletie zichtbaar met klassiek (microscopisch) chromosomenonderzoek (karyotypering). Bij de andere personen is de deletie te klein om door de microscoop te zien en wordt de deletie gevonden met behulp van gedetailleerd chromosomenonderzoek (array onderzoek).

### Wat is de herhalingskans?

Bij ongeveer 55% van de personen met het Wolf-Hirschhorn syndroom is de deletie nieuw ontstaan. In dit geval is de kans op nogmaals een kind met dit syndroom kleiner dan 1%.

Bij ongeveer 40-45% van de kinderen met Wolf-Hirschhorn syndroom is er sprake van een ongebalanceerde translocatie (een bijzondere samenstelling van de chromosomen) met daarbij een

deletie van 4p16.3 en extra materiaal van een ander chromosoom. Deze translocaties kunnen nieuw ontstaan zijn of overgeërfd zijn van een ouder met een gebalanceerde translocatie. Hierbij is er een duidelijk verhoogde herhalingskans voor de toekomstige kinderen van deze ouder.

Een klein deel van de personen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft een complexe chromosoomafwijking met daarbij een deletie van 4p16.3. De kans op herhaling is dan afhankelijk van het type chromosoomafwijking.

#### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Ouders van een eerder kind met Wolf-Hirschhorn syndroom komen altijd (onafhankelijk van de onderliggende oorzaak) in aanmerking voor invasieve prenatale diagnostiek. Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16<sup>e</sup> week van de zwangerschap). De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% (1 op 1000) bij de vruchtwaterpunctie.

#### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op onderstaande websites:

<https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/wolf-hirschhorn-syndroom-whs>

<http://www.vgnetwerken.nl/netwerken/wolf-hirschhorn/>

<http://home.wxs.nl/~braam/wolfhirschhorn/wolfhirschhornhome.html>

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/wolfhirschhorn.php>

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/wolf-hirschhorn-syndrome>