

## Informatie over het Keipert syndroom

### Wat is het Keipert syndroom?

Het syndroom van Keipert is een zeldzaam syndroom dat gekarakteriseerd wordt door opvallende kenmerken in het gelaat (hypertelorisme-een wijde afstand tussen de ogen-, verzonken neusrug met een vlak middengelaat, korte columella -afstand tussen neus en bovenlip-, volle bovenlip die wat boogvormig is, mondhoeken die naar beneden staan) en skeletafwijkingen bestaande uit onder andere korte vingers, brede duimen en brede grote tenen.

Er zijn slechts een tiental personen met Keipert syndroom beschreven in de medische literatuur tot nu toe.

Kenmerken die bij de meeste jongens/mannen met het Keipert syndroom aanwezig zijn: een grote hoofdomtrek (macrocefalie), een prominent voorhoofd, een vlak middengelaat, hypertelorisme (wijde oogafstand), een brede neus, mondhoeken die naar beneden staan, volle lippen en laagstaande of simpel gevormde oren. De meest opvallende skeletkenmerken zijn afwijkende grootte en stand van de vingers (brachydactylie, clinodactylie en/of camptodactylie), brede uiteinden van de vingerkootjes en brede duimen en grote tenen.

Het verstandelijk functioneren is variabel; variërend van een normaal IQ tot een lichte of matige verstandelijke beperking. Sommige personen met Keipert syndroom hebben autisme of autistische kenmerken. Opvallend was dat er bij 2 van de 10 personen teennagels ontbraken. Bij enkele personen werden tandafwijkingen, niet ingedaalde zaadballen, hyperlaxiteit en een nierafwijking beschreven. Hoewel perceptief gehoorverlies aanvankelijk werd beschreven als een hoofdkenmerk van het Keipert-syndroom, wordt er geen doofheid gemeld in recent beschreven families met het Keipert syndroom, wat suggereert dat doofheid relatief zeldzaam kan zijn bij het Keipert-syndroom.

### Welke medische adviezen zijn er? (controles/behandeling)

Het Keipert syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Kinderen met Keipert syndroom worden geregeld ter controle gezien door een kinderarts (bij voorkeur een kinderarts EAA, erfelijke en aangeboren afwijkingen) of op latere leeftijd door een arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG),

lieft in samenspraak met andere specialismen (multi-disciplinaire setting). Bij het vaststellen van een spraak/taalachterstand kan een logopedist ingeschakeld worden. Daarnaast zijn eventueel een revalidatiearts, een fysiotherapeut en/of ergotherapeut betrokken als er sprake is van een ontwikkelingsproblemen.

Eventueel kan de kinder- en jeugd psychiater betrokken worden indien gedragsproblemen (met name in de contactname) op de voorgrond staan.

### Wat is de oorzaak?

Het Keipert syndroom ontstaat door een DNA-verandering (=mutatie) in het *GPC4*-gen gelegen op het X-chromosoom.

### Hoe erft het Keipert syndroom over?

Doordat het *GPC4* gen op het X-chromosoom ligt, erft het Keipert syndroom X-gebonden over. Dit betekent dat kinderen van een moeder met (de erfelijke aanleg voor) Keipert syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Zonen

met de erfelijke aanleg zullen ook de verschijnselen van het Keipert syndroom (in belangrijke mate) ontwikkelen. Vrouwelijke draagsters van de aanleg hebben meestal geen verschijnselen, maar kunnen soms milde verschijnselen hebben van Keipert syndroom (zoals hypertelorisme).

#### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Als bij iemand met het Keipert syndroom een mutatie in het *GPC4*-gen is gevonden, is een DNA-onderzoek mogelijk bij familieleden. In eerste instantie is dit vooral zinvol bij de moeder en eventuele broertjes en zusjes bij wie ook het vermoeden bestaat op dezelfde aandoening. Als de mutatie in het *GPC4*-gen wordt teruggevonden bij de moeder van iemand met het Keipert syndroom komen ook andere familieleden van haar in aanmerking voor een DNA-onderzoek, als ze dat wensen. Als de mutatie niet wordt teruggevonden bij de moeder, is verder familie-onderzoek in principe niet nodig. De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

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

Als iemand met de erfelijke aanleg voor het Keipert syndroom kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in het *GPC4*-gen bekend is. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <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.

**Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD):** Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

**Prenatale diagnostiek (PND):** Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest vanaf de 12de week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

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

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website(s): geen informatie over dit syndroom beschikbaar.