

Informatie over Beckwith-Wiedemann syndroom

Wat is Beckwith-Wiedemann syndroom?

Beckwith-Wiedemann syndroom (BWS) is een aangeboren aandoening. Het is voor het eerst beschreven in 1964 door Dr. Beckwith, een patholoog en dr. Wiedemann, een kinderarts. Ongeveer 1 op de 13.500 kinderen wordt geboren met dit syndroom. Het syndroom wordt gekenmerkt door een verscheidenheid aan aangeboren afwijkingen welke in een veelvoud van combinaties voorkomen.

De meest voorkomende symptomen zijn:

- *Overgroei*: geboortegewicht en lengte zijn meestal boven het gemiddelde en de groeisnelheid is vaak hoger dan normaal. De duur van deze versnelde groei is per kind verschillend.
- *Macroglossie* = grote tong; de tong is vaak groter dan normaal. Soms is er een operatie nodig omdat er ademhalings-, spraak- en eetproblemen kunnen zijn.
- *Buikwandsluitingsafwijkingen*: een grote of kleine navelbreuk.
- *Hemihypertrofie*: overgroei aan één kant van het lichaam.
- *Naevus flammeus*: rode vlek op het voorhoofd en/of op de oogleden. Deze rode vlek wordt meestal minder duidelijk zichtbaar als een kind ouder wordt.
- *Oorafwijkingen*: kleine deukjes of streepjes kunnen gezien worden in de oorlellen. Ook kleine "putjes" op de achterkant en rand van de oorschelp komen bij het syndroom voor.
- *Vergrote organen*: de nieren, lever en alvleesklier kunnen vergroot zijn.

Niet alle genoemde kenmerken van het syndroom zijn altijd aanwezig. Er zijn criteria opgesteld voor het stellen van de diagnose op basis van de aanwezige kenmerken.

Risico's van het Beckwith-Wiedemann syndroom:

1. Hypoglycaemie: te laag bloedsuikergehalte. Dit treedt bij ongeveer een derde van de kinderen, kort na de geboorte op. Hoewel van tijdelijke aard kan een te laag bloedsuikergehalte soms leiden tot bijkomende complicaties.
2. Ontwikkeling van tumoren op de kinderleeftijd: meestal gaat het om een tumor in de nier (Wilms tumor genoemd). Verder kunnen ook tumoren voorkomen in andere organen zoals de lever of de bijnieren. De kans op het ontwikkelen van tumoren is niet voor alle kinderen even hoog en is mede afhankelijk van de oorzaak van het syndroom. De kans op tumoren neemt af als het kind ouder wordt.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles met behulp van echoscopisch onderzoek zijn belangrijk voor kinderen met een hoge kans op tumoren. Voor deze kinderen wordt vier maal per jaar een echo van de buik geadviseerd tot het zevende levensjaar.

Kinderen met een beenlengteverschil hebben kans op een scheve rug (scoliose genoemd). Daarom worden er bij een beenlengteverschil controles hierop geadviseerd. Een verwijzing naar de (kinder-)orthopedie kan nodig zijn.

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de betekenis voor familieleden.

Wat is de oorzaak van het Beckwith-Wiedemann syndroom?

Er zijn verschillende oorzaken mogelijk. De meest voorkomende oorzaken zijn afwijkingen in de verpakking (methylering) van twee genen op chromosoom 11 die betrokken zijn bij groei, het LIT1-gen en het H19-gen. De meeste mensen met Beckwith-Wiedemann syndroom BWS hebben een afwijkende methylering van het LIT1 gen. Een kleinere groep heeft een afwijkende methylering van beide genen of van alleen het H19 gen. Verder wordt soms een verandering in het CDKN1C gen gevonden. Bij ongeveer 20% (1 op de 5) van de mensen met Beckwith-Wiedemann syndroom kan geen oorzaak worden vastgesteld.

Hoe erft Beckwith-Wiedemann syndroom over?

Mensen met Beckwith-Wiedemann syndroom zijn meestal de enige in de familie die deze aandoening hebben. De kans dat de aandoening overerft is klein. In sommige families kan een aanleg wel overerven. De aandoening treedt dan alleen op als de aanleg van een moeder geërfd wordt en niet als de aanleg via een vader geërfd wordt. De kans op herhaling kan in deze zelden voorkomende situatie 50% (1 op 2) zijn.

Wat zijn de mogelijkheden bij kinderwens?

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling. Alhoewel de kans dat volgende kinderen ook Beckwith-Wiedemann syndroom hebben meestal klein is, is er wel een reden om tijdens een eventueel volgende zwangerschap met behulp van echoscopisch onderzoek te kijken of het kind kenmerken heeft van de aandoening. Indien er kenmerken gezien worden van Beckwith-Wiedemann syndroom tijdens de zwangerschap dan is er prenataal onderzoek mogelijk maar soms is het voor het laboratorium technisch gezien moeilijk om tot een uitslag te komen. Indien er een verandering in het CDKN1C gen in de familie aanwezig is dan kan daar gericht naar gekeken worden. Sommige kenmerken zijn echter pas duidelijk bij de geboorte. In verband met het voorkomen van lage bloedsuikerspiegels bij kinderen met dit syndroom wordt geadviseerd dat volgende kinderen ook na de geboorte op kenmerken onderzocht worden. Indien er kenmerken zijn van Beckwith-Wiedemann syndroom aanwezig zijn dan zijn controles van de bloedsuikerspiegels in de eerste dagen na de geboorte aangewezen.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

In het AMC is een expertisecentrum voor mensen met Beckwith-Wiedemann syndroom. Hier kan men terecht voor vragen en indien nodig een beoordeling door meerdere specialisten.

Voor meer informatie en lotgenotencontact kunt u terecht bij www.laposa.nl

1 december 2017.