



Nijmegen breuk syndroom

Wat is Nijmegen breuk syndroom?

Nijmegen breuk syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een kleine lengte, een klein hoofdje en een verhoogde gevoeligheid voor het krijgen van infecties en bepaald type tumoren.

Hoe wordt Nijmegen breuk syndroom ook wel genoemd?

Nijmegen breuk syndroom wordt ook wel afgekort als NBS. Dit syndroom is voor het eerst beschreven door artsen (waaronder dokter Weemaes) in Nijmegen, vandaar de plaatsnaam Nijmegen in de naam. Het woord breuk verwijst naar het gemakkelijk ontstaan van breuken in het erfelijk materiaal (het DNA) bij kinderen met deze aandoening. In het buitenland wordt de naam Nijmegen breakage syndroom gebruikt.

Ataxia-teleangiectasia variant

Het Nijmegen breuk syndroom lijkt veel op een andere ook zeldzaam voorkomende aandoening ataxia teleangiectasia. Daarom wordt ook wel gesproken van een ataxia teleangiectasia variant type 1.

Berlijn breakage syndroom

In Berlijn wordt ook een aandoening beschreven die het Berlijn breakage syndroom werd genoemd. Dit syndroom wordt veroorzaakt door hetzelfde foutje in het DNA als het Nijmegen breuk syndroom en is dus in feite dezelfde aandoening.

Seemanova syndroom

Een derde naam die wel gebruikt wordt is het Seemanova syndroom. Dit syndroom bleek hetzelfde syndroom te zijn als het Nijmegen breuk syndroom toen het mogelijk was om DNA diagnostiek uit te voeren. De term Seemanova syndroom wordt tegenwoordig bijna niet meer gebruikt.

DNA repair stoornissen

Het Nijmegen breuk syndroom behoort tot een groep aandoeningen die DNA repair stoornissen worden genoemd. Bij deze aandoeningen kan schade ontstaan in het DNA niet goed hersteld worden. Andere DNA repair stoornissen zijn ataxia teleangiectasia en ataxie me oculomotore apraxie.

Hoe vaak komt Nijmegen breuk syndroom voor bij kinderen?

Nijmegen breuk syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak Nijmegen breuk syndroom voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat deze aandoening bij ongeveer één op de 100.000 kinderen in Nederland voorkomt.

Bij wie komt Nijmegen breuk syndroom voor?

Nijmegen breuk syndroom is al voor de geboorte aanwezig zijn. Na de geboorte valt vaak al op dat kinderen een kleine lengte en een klein hoofdje hebben. Het kan nog enige tijd duren voordat de juiste diagnose is gesteld, vanwege de zeldzaamheid van deze aandoening. In Oost-Europa komt deze aandoening vaker voor dan in West-Europa. Zowel jongens als meisjes kunnen Nijmegen breuk syndroom krijgen.



Wat is de oorzaak van het ontstaan van Nijmegen breuk syndroom

Foutje in erfelijk materiaal

Nijmegen breuk syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van het 8^e chromosoom. De plaats van het foutje op het 8^e chromosoom wordt het NBN-gen genoemd. Soms wordt in plaats van het NBN-gen gesproken van het NBS1-gen.

Autosomaal recessief

Nijmegen breuk syndroom erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 8 allebei een fout bevatten op plaats van het NBN-gen.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 8 met fout en een chromosoom 8 zonder fout. Doordat de ouders zelf ook een chromosoom 8 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 8 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind Nijmegen breuk syndroom.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal worden bepaalde niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt ook wel Nibrine genoemd, afgekort als NBN. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het herstel van schade in het DNA die dagelijks vele malen ontstaat als gevolg van straling of als gevolg van chemische stofjes. Wanneer dit eiwit zijn werk niet goed kan doen, dan blijft deze schade in het DNA bestaan. Op deze manier ontstaat er geleidelijk aan steeds meer schade in het DNA. Cellen met te veel schade in het DNA zullen afsterven. Daardoor zullen steeds meer cellen verloren gaan. Ook kunnen cellen met te veel schade in het DNA blijven delen en een zo een tumor vormen.

Zenuwcellen

Zenuwcellen zijn gevoelig voor dit mechanisme. Vooral de zenuwcellen in de kleine hersenen en de zenuwcellen in van de zenuwen in de armen en benen zijn hier extra gevoelig voor. Geleidelijk aan gaan steeds meer zenuwcellen verloren, waardoor kinderen met het ouder worden in toenemende mate problemen krijgen met leren.

Afweersysteem

Bij kinderen met het Nijmegen breuk syndroom werkt het afweersysteem tegen infecties minder goed. Bepaalde belangrijke onderdelen van het immuunsysteem zoals immuunglobuline A en G ontbreken vaak. Daarnaast is er vaak een tekort aan bepaalde type B en T-cellen. Hierdoor zijn kinderen gevoeliger om een infectie te krijgen, verloopt de infectie vaak heviger en herstellen kinderen minder snel van een infectie.

Tumoren

Een te veel aan foutjes in het DNA die niet hersteld worden, maakt dat gemakkelijker tumoren kunnen ontstaan. Kinderen en volwassenen met deze aandoening hebben 50 keer meer kans om een tumor te krijgen dan kinderen en volwassenen zonder deze aandoening. Bij kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom ontstaan gemakkelijker tumoren van de hersenen (medulloblastoom, glioom), tumoren van het afweersysteem (non-Hodgkin lymfoom) of tumoren van de spieren (rhabdomyosarcoom)



Dragers

Er zijn aanwijzingen dat ouders van een kind met het Nijmegen breuk syndroom, die zelf dus een chromosoom met fout hebben en een chromosoom zonder fout hebben ook een verhoogde kans hebben op het krijgen van verschillende soorten tumoren, het gaat dan meestal niet alleen om tumoren van de hersenen en het afweersysteem, maar ook om borstkanker, prostaatcancer en melanoom. Het is belangrijk dat ouders hiervan op de hoogte zijn, zodat zij bij klachten laagdrempelig een dokter mee laten beoordelen of er sprake kan zijn van een tumor.

Wat zijn de symptomen van Nijmegen breuk syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Nijmegen breuk syndroom hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen van welke symptomen een kind last gaat krijgen.

Zwangerschap

Tijdens de zwangerschap valt vaak al op dat kinderen met deze aandoening minder goed groeien dan kinderen zonder deze aandoening. Deze achterblijvende groei wordt ook wel intra-uteriene groeivertraging genoemd, afgekort als IUGR.

Laag geboorte gewicht

Baby's met het Nijmegen breuk syndroom hebben meestal een laag geboortegewicht.

Klein hoofdje

Ook hebben baby's met het Nijmegen breuk syndroom een kleine hoofdomtrek. Zo'n kleine hoofdomtrek wordt ook wel microcefalie genoemd. Met het ouder worden valt op dat het hoofdje in verhouding tot andere kinderen minder hard groeit en daarom een steeds lagere lijn in de groeicurven op zoekt. Dit wordt ook wel afbuigen van de groeicurve genoemd.

Kleine lengte

Baby's met deze aandoening hebben ook een kleine lengte vergeleken met baby's zonder deze aandoening. Op de babyleeftijd groeien kinderen minder hard dan hun leeftijdsgenoten. Met het ouder, vanaf de leeftijd van 2 tot 3 jaar groeien kinderen met deze aandoening wel net zo hard als andere kinderen en zelfs nog een beetje harder. Omdat de kinderen wel begonnen zijn met een kleinere lengte, blijven de meeste kinderen altijd kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het Nijmegen breuk syndroom hebben een kleiner hoofdomtrek. Het voorhoofd loopt vaak schuin naar achteren. De ogen lopen in de richting van de oren wat omhoog. Vaak hebben kinderen verhoudingsgewijs een grote neus en grote oren. De kin staat vaak wat naar achteren toe. Een klein deel van de kinderen heeft extra vingers of tenen.

Bruin gekleurde vlekken



Een groot deel van de kinderen heeft onregelmatig gevormde licht bruine vlekken op de huid. Hier hebben kinderen zelf geen last van. Er zijn ook kinderen die in plaats van bruine vlekken juist ontkleurde witte plekken op de huid hebben.

Bij een klein deel van de kinderen komen zogenaamde granulomen van de huid voor die geleidelijk aan groter worden.

Vatbaarheid voor infecties

Kinderen met het Nijmegen breuk syndroom zijn vatbaar voor het krijgen van infecties. Vooral infecties van de zogenaamde bovenste luchtwegen, zoals oorontsteking, ontsteking van de holtes in het hoofd (sinusitis), ontsteking van de luchtpijp (bronchitis), longontsteking of een ontsteking van het bot achter het oor (mastoïditis) komen vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Daarnaast komen ook blaasontstekingen, nierbekkenontstekingen en buikgriep vaker voor bij kinderen met deze aandoening.

Ontwikkelingsachterstand

Op jonge leeftijd ontwikkelen kinderen met het Nijmegen breuk syndroom zich net als andere baby's. Met het ouder worden gaat de ontwikkeling van kinderen met deze aandoening langzamer dan die van andere kinderen. Zij leren minder snel nieuwe vaardigheden. Op oudere leeftijd valt op dat kinderen met deze aandoening in ontwikkeling zich jonger gedragen dan hun leeftijdsgenoten.

Problemen met leren

Veel kinderen met het Nijmegen breuk syndroom hebben problemen met leren. Het kost hen vaak meer tijd en meer herhaling om bepaalde vaardigheden zoals rekenen of begrijpend lezen onder de knie te krijgen. De problemen met leren nemen toe met het ouder worden.

ADHD

Problemen met het vasthouden van de aandacht en concentratie komen vaker voor bij kinderen met het Nijmegen breuk syndroom. Zij zijn sneller afgeleid door geluiden of beweging in de omgeving. Ook kunnen kinderen moeite hebben om stil te zitten en behoefte hebben om voortdurend te bewegen of te friemelen.

Vriendelijk karakter

Kinderen met het Nijmegen breuk syndroom hebben meestal een vriendelijk karakter. Zij houden van contact met andere mensen en weten goed hoe ze contact moeten maken met andere kinderen en volwassenen. De meeste kinderen zijn rustig en beleefd, sommige kinderen zijn wat verlegen.

Waterhoofd

Kinderen met deze aandoening hebben een verhoogde kans op het krijgen van een waterhoofd. Dit wordt ook wel hydrocefalus genoemd. Een waterhoofd kan klachten geven van hoofdpijn, braken, wazig zien en toegenomen slaperigheid.

Longen

Het regelmatig voorkomen van longontsteking kan zorgen voor een beschadiging van de longen. De longblaasjes worden wijder (bronchiectasieën) waardoor er nog gemakkelijker een nieuwe longontsteking kan ontstaan.

Tumoren



Kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom hebben een verhoogde kans om een tumor te ontwikkelen. Twee op de vijf kinderen ontwikkelt een tumor voor de leeftijd van 20 jaar. Verschillende soorten tumoren komen vaker voor zoals een non-Hodgkin lymfoom (T-cel meer dan B-cel), een rhabdomyosarcoom of hersentumoren (medulloblastoom en astrocytoom).

Onbedoeld gewichtsverlies, nachtelijke zweten kunnen wijzen op de aanwezigheid van een lymfoom. Toenemende hoofdpijn met braken, problemen met bewaren van het evenwicht, problemen met zien en/of epileptische aanvallen kunnen wijzen op de aanwezigheid van een hersentumor.

Schisis

Een deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn, maar ook duidelijker aanwezig zijn. Schisis kan zorgen voor problemen met drinken en/of met praten.

Afwijkingen aan de nieren

Een deel van de kinderen met het Nijmegen breuk syndroom heeft afwijkingen aan de nieren. Soms zijn de beide nieren met het elkaar vergroeid tot een zogenaamde hoefijzernier. De nier kan te veel vocht bevatten, dit wordt hydronefrose genoemd.

Puberteit

Meisjes met het Nijmegen breuk syndroom komen vaker later in de puberteit dan leeftijdsgenoten. Ook worden veel meisjes niet ongesteld.

Heupdysplasie

Heupdysplasie komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Hierbij is de heupkom niet goed ontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijker uit de heupkom schiet.

Hoe wordt de diagnose Nijmegen breuk syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose Nijmegen breuk syndroom wordt gesteld op grond van het verhaal van het kind met een kleine lengte en een kleine schedelomtrek. Er bestaan echter nog zeer veel andere syndromen die ook allemaal kunnen zorgen voor een kleine lengte en een kleine schedelomtrek. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

DNA-onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 8e-chromosoom in het NBN-gen Tegenwoordig kan door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

Bloedonderzoek

Wanneer kinderen niet goed groeien, zal vaak gekeken worden of er sprake is van een tekort aan groeihormoon. Hier is bij kinderen met het Nijmegen breuk syndroom geen sprake van. Kinderen met Nijmegen breuk syndroom hebben vaak een tekort aan bepaald type witte bloedcellen (B-cellen, CD3 + en CD4+ T-cellen) en een tekort aan bepaalde antistoffen (IgA, IgG2, IgG4)

Tijdens de puberteit kunnen de spiegels van de geslachtshormonen bepaald worden bij vrouwen met deze aandoening om te kijken of de puberteit zich op normale wijze ontwikkeld.



MRI-scan

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak een MRI scan om te kijken of er afwijkingen in de hersenen te zien zijn die verklaren waarom kinderen achterblijven in hun ontwikkeling. Op de MRI scan van kinderen met het Nijmegen breuk syndroom kunnen aanlegstoornissen van de hersenen te zien zijn, zoals arachnoïdale cystes en schizencefalie. Deze aanlegstoornissen zijn niet specifieke voor deze aandoening. Soms wordt een waterhoofd (hydrocefalus) gezien op de MRI-scan.

Wanneer er aanwijzingen zijn dat er sprake is van een hersentumor kan een MRI scan gemaakt worden om te beoordelen of hier sprake van is.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de evenwichtsproblemen. Bij kinderen met het Nijmegen breuk syndroom worden bij dit onderzoek geen bijzonderheden gezien.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO van de buik kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren.

Röntgenfoto's en CT-scans

Het is belangrijk om voorzichtig te zijn met het maken van röntgenfoto's en CT-scans bij kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom. Bij het maken van röntgenfoto's en CT-scans wordt gebruikt gemaakt van röntgenstraling. Röntgenstraling veroorzaakt breuken in het DNA die kinderen en volwassenen met deze aandoening niet goed kunnen repareren. Als alternatief kan gebruik gemaakt worden van MRI scans of ECHO onderzoek.

Hoe wordt Nijmegen breuk syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het Nijmegen breuk syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen die het kind ondervindt als gevolg van de Nijmegen breuk syndroom en het zo veel als kan voorkomen van het ontstaan van schade aan het DNA.

Voeding

Gezonde en gevarieerde voeding is belangrijk voor kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom.

Er zijn aanwijzingen dat het gebruik van extra foliumzuur en extra vitamine E kan helpen om problemen als gevolg van het hebben van deze ziekte te voorkomen.

Behandeling met immuunglobulinen

Om infecties te voorkomen, kunnen kinderen met een tekort aan immuunglobulinen worden behandeld met een infuus met daarin immuunglobulinen om zo het tekort aan te vullen en minder vatbaar te zijn voor infecties. Dit infuus kan of onderhuids of via de bloedbaan worden gegeven. Deze behandeling wordt gecoördineerd door een kinderinfectioloog.

Antibiotica



Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Antibiotica die hiervoor vaak gebruikt worden zijn amoxicilline, trimetoprim-sulfamethoxazol of azitromycine. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Vaccinatie

Door middel van extra vaccinaties naast de vaccinaties die alle kinderen krijgen, kunnen ook bepaalde infecties voorkomen worden. Geadviseerd wordt om jaarlijks de grieprik te halen en een keer in de vijf jaar een uitgebreide vaccinatie tegen de bacterie pneumokok.

Het is belangrijk voorzichtig te zijn met levende verzwakte vaccinaties bij kinderen met een ernstig afweerprobleem. Zogenaamde geïnactiveerde vaccinaties kunnen normaal gegeven worden.

Geslachtshormonen

Wanneer meisje of jongens met deze aandoening niet spontaan in de puberteit komen, dan kan het nodig zijn om tijdens de puberteit hen te behandelen met hormonen in medicijn vorm om te zorgen dat de puberteit wel gaat ontstaan. Deze behandeling wordt meestal gegeven door een kinderarts gespecialiseerd in hormonen, een kinderendocrinoloog.

Waterhoofd

Kinderen die last hebben van een waterhoofd, kunnen hiervoor een behandeling krijgen door middel van een operatie waarbij een drain wordt geplaatst door de neurochirurg. Een drain is een onderhuids slangetje wat overtollig vocht vanuit de hersenen afvoert naar de buikholte. In de buikholte kan dit vocht opgeruimd worden.

School

Het is belangrijk dat de leerkracht weet dat kinderen met het Nijmegen breuk syndroom geleidelijk aan in toenemende mate problemen met leren krijgen. Het blijft belangrijk om te zorgen dat kinderen uitdaging krijgen op het juiste niveau en succeservaringen met leren ervaren. Het kan helpen om kinderen extra tijd te geven en de lesstof vaker te herhalen.

Kinder-en jeugdpsychiater

Een kinder-en jeugdpsychiater kan adviezen geven hoe om te gaan met ADHD. Soms kan medicatie bijvoorbeeld in de vorm van methylfenidaat helpen om minder last te hebben van de ADHD.

Controle

Kinderen en volwassenen met deze aandoening komen regelmatig om controle om te beoordelen of er aanwijzingen zijn voor het ontstaan van kanker of van ernstige infecties.

Behandeling tumoren

Behandeling van tumoren bij kinderen en volwassenen met Nijmegen breuk syndroom verloopt in principe hetzelfde als bij kinderen en volwassenen zonder deze aandoening wanneer een operatie en/of chemotherapie nodig is. Dit geldt niet voor bestraling (radiotherapie). Bestraling kan ernstige bijwerkingen hebben en nieuwe tumoren veroorzaken. Daarom wordt altijd gekeken of het mogelijk is de tumor te behandelen zonder dat bestraling wordt gegeven. Het kan dan nodig zijn om bijvoorbeeld extra chemotherapiebehandelingen te geven.



Stamceltransplantatie

Het kan nodig zijn om kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom te behandelen met stamceltransplantatie. Dit is een risico volle behandeling die een aantal maal succesvol is toegepast bij kinderen met het Nijmegen breuk syndroom.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het Nijmegen breuk syndroom.

Wat betekent Nijmegen breuk syndroom voor de toekomst?

Problemen met nadenken

Volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom merken vaak dat nadenken veel tijd kost en dat het ook meer tijd kost om informatie uit het geheugen te halen. Het lukt hen vaak niet om aan een hoog werktempo te voldoende.

Tumoren

Op volwassen leeftijd neemt het risico op het ontstaan van tumoren toe. Dit zijn deels dezelfde tumoren als op de kinderleeftijd zoals lymfomen, maar ook de kans op borstkanker neemt toe. Het is belangrijk dat volwassen vrouwen met het Nijmegen breuk syndroom met regelmaat worden gecontroleerd op het voorkomen van borstkanker door een arts die daarin ervaren is. Ook wordt vrouwen aangeraden om maandelijks op een vast tijdstip de borsten zelf te onderzoeken op het voorkomen van knobbeltjes.

Levensverwachting

De levensverwachting voor kinderen en volwassenen met het Nijmegen breuk syndroom kan verkort zijn door het ontstaan van tumoren. Het ene type tumor is beter te behandelen dan het andere type tumor. Ook kan de levensverwachting verkort zijn door levensbedreigende infecties. Er zijn inmiddels volwassenen van ouder dan 50 jaar met het Nijmegen breuk syndroom bekend.

Kinderen krijgen

Volwassenen die weinig klachten hebben als gevolg van het hebben van het Nijmegen breuk syndroom kunnen kinderen krijgen. Een groot deel van de volwassen mannen en vrouwen blijkt sterk verminderd of niet vruchtbaar te zijn of vervroegd in de overgang te komen, waardoor het moeilijk wordt om zwanger te raken. De kans dat kinderen geboren uit een ouder met deze aandoening zelf het Nijmegen breuk syndroom krijgen is heel klein. Dat is alleen het geval wanneer de partner drager is van hetzelfde foutje in het DNA, maar de kans hierop is erg klein. Wanneer beide partners zelf het Nijmegen breuk syndroom hebben, dan zullen hun kinderen ook allemaal het Nijmegen breuk syndroom krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook Nijmegen breuk syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte



Het Nijmegen breuk syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje op chromosoom 8. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook het Nijmegen breuk syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het Nijmegen breuk syndroom heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het Nijmegen breuk syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het Nijmegen breuk syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Nijmegen breuk syndroom komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.erfelijkheid.nl

(Site met informatie over erfelijke aandoeningen waaronder Nijmegen breuk syndroom)

www.kidsmetpid.nl

(Site met informatie over aandoeningen bij kinderen waarbij het afweersysteem niet goed werkt)

Referenties

1. Nijmegen Breakage Syndrome: Clinical and Immunological Features, Long-Term Outcome and Treatment Options - a Retrospective Analysis. Wolska-Kuśnierz B, Gregorek H, Chrzanowska K, Piątosza B, Pietrucha B, Heropolitańska-Pliszka E, Pac M, Kludel-Dreszler M, Kostyuchenko L, Pasic S, Marodi L, Belohradsky BH, Čižnár P, Shcherbina A, Kilic SS, Baumann U, Seidel MG, Gennery AR, Syczewska M, Mikołuc B, Kałwak K, Styczyński J, Pieczonka A, Drabko K, Wakulińska A, Gathmann B, Albert MH, Skarżyńska U, Bernatowska E; Inborn Errors Working Party of the Society for European Blood and Marrow Transplantation and the European Society for Immune Deficiencies. *J Clin Immunol.* 2015;35:538-49.
2. Clinical course and therapeutic implications for lymphoid malignancies in Nijmegen breakage syndrome. Pastorczak A, Szczepanski T, Mlynarski W; International Berlin-Frankfurt-Munster (I-BFM) ALL host genetic variation working group. *Eur J Med Genet.* 2016;59:126-32

Laatst bijgewerkt: 14 januari 2018

Auteur: JH Schieving