



## Het Marinesco-Sjögren syndroom

### Wat is het Marinesco-Sjögren syndroom?

Het Marinesco-Sjögren syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met problemen met het bewaren van hun evenwicht en problemen met zien als gevolg van een troebele oog lens.

### Hoe wordt het Marinesco-Sjögren syndroom ook wel genoemd?

Het Marinesco-Sjögren syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters MSS.

### Hoe vaak komt het Marinesco-Sjögren syndroom voor bij kinderen?

Het Marinesco-Sjögren syndroom is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat deze ziekte bij minder dan één op de 1.000.000 mensen voorkomt in Nederland. Dat betekent dat er minder dan een kind per jaar geboren wordt met deze zeldzame aandoening. Mogelijk is dat een onderschatting omdat kinderen met een milde vorm van deze aandoening nooit de juiste diagnose hebben gekregen.

### Bij wie komt het Marinesco-Sjögren syndroom voor?

De aanleg om het Marinesco-Sjögren syndroom te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. Meestal valt al tijdens het eerste levensjaar op dat de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom anders verloopt dan van andere kinderen.

Deze aandoening komt vaker voor bij ouders die in de verte familie van elkaar zijn. Ook komt deze aandoening vaker voor bij mensen die (voorouders hebben die) afkomstig zijn uit Finland.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Marinesco-Sjögren syndroom krijgen.

### Wat is de oorzaak van het Marinesco-Sjögren syndroom?

#### *Fout in erfelijk materiaal*

Het Marinesco-Sjögren syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Het gaat om een foutje op het 5<sup>e</sup> chromosoom op een plaats die het SIL1-gen wordt genoemd. Het lukt bij 2 op de 3 mensen die de kenmerken van het Marinesco-Sjögren syndroom hebben om dit foutje in het DNA aan te tonen.

#### *Autosomaal recessief*

Het Marinesco-Sjögren syndroom is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen 5 in het SIL1-gen om het Marinesco-Sjögren syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op één van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

#### *Ouders drager*

Vaak zijn ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder foutje. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt zal het kind het Marinesco-Sjögren syndroom krijgen. Het Marinesco-Sjögren syndroom komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.

#### *Afwijkend eiwit*



Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, S.Cerevisae homolog 1, afgekort als SIL1 niet goed aangemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol in het zogenaamde endoplasmatisch reticulum van allerlei cellen. Het SIL1-eiwit zorgt er voor dat een ander belangrijk onderdeel van het endoplasmatisch reticulum het BIP-eiwit niet goed kan werken. In het endoplasmatisch reticulum worden allerlei eiwitten gemaakt die de lichaamscellen nodig hebben om hun werk te kunnen doen. Zonder goed werkend SIL1-eiwit worden allerlei belangrijke eiwitten niet op de juiste manier en op het juiste tijdstip aangemaakt. Ook worden de eiwitten niet op de juiste manier opgevouwen, waardoor ze hun werk ook niet goed kunnen doen. Vooral hersencellen, cellen van het oog en cellen van de spieren en de botten hebben hier last van.

## **Wat zijn de symptomen van het Marinesco-Sjögren syndroom?**

### *Variatie*

Er zit variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom hebben. Sommige kinderen hebben weinig klachten, andere kinderen hebben veel klachten. Het valt van te voren niet te voorspellen hoeveel klachten een kind zal krijgen.

### *Lage spierspanning*

Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Kinderen voelen daardoor slapper aan. Hoofdje en armen en benen moeten goed ondersteund worden wanneer een kindje wordt opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lage spierspanning hebben kinderen moeite om hun hoofd op te tillen. Hierdoor is leren zitten en leren staan moeilijker voor kinderen met dit syndroom.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Dit komt omdat ze een lage spierspanning hebben in combinatie met weinig kracht in de spieren van de armen en de benen. Het kost kinderen met dit syndroom veel tijd om te leren rollen, zitten, staan en lopen. Een deel van de kinderen is uiteindelijk in staat om zelfstandig te kunnen lopen, een ander deel van de kinderen heeft een hulpmiddel of ondersteuning van een ander persoon nodig om te kunnen lopen.

### *Problemen met het bewaren van het evenwicht*

Een derde reden waardoor kinderen met dit syndroom zich langzamer ontwikkelen dan andere kinderen zijn problemen met het bewaren van het evenwicht. Dit is voor kinderen met dit syndroom lastig, kinderen vallen gemakkelijker om dan andere kinderen. Om dit te voorkomen zetten kinderen hun voeten verder uit elkaar, met deze zogenaamde brede basis vallen kinderen minder snel. Kinderen hebben moeite om hun voet naar de juiste plek toe te bewegen, hun stappen zijn dan weer kort op elkaar en dan weer verder van elkaar. Ook kunnen kinderen moeite hebben om een voorwerp te pakken met de handen. Kinderen kunnen misgrijpen, de handen kunnen een trillende beweging maken. Deze trillende beweging wordt tremor genoemd. Dokters noemen deze combinatie van evenwichtsproblemen ataxie.

### *Minder spierkracht*

De spieren van kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom kunnen minder kracht leveren. Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom zijn minder sterk dan kinderen zonder het Marinesco-Sjögren syndroom. Zowel de spieren van de schouders, het bekken als de spieren van de onderarmen/handen en onderbenen/voeten zijn zwakker. Ook kunnen kinderen zich minder lang inspannen voordat kinderen vermoeid raken. Door de spierzwakte



kan ophoesten moeilijker gaan, waardoor kinderen gemakkelijker een longontsteking kunnen ontwikkelen.

### *Rhabdomyolyse*

Kinderen met dit syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van massale spieraafbraak ook wel rhabdomyolyse genoemd. De urine krijgt hierdoor een cola achtige kleur. Dit is altijd een reden om contact op te nemen met de behandelend arts.

### *Problemen met praten*

De meeste kinderen met dit syndroom zijn in staat om te leren praten in zinnen. Vaak maken kinderen niet hele lange zinnen. Met het ouder worden, wordt het praten vaak moeilijker verstaanbaar voor andere mensen. Dit komt omdat de spieren in de mond en in de keel ook te maken krijgen met spierzwakte en problemen met de coördinatie. Dit kan frustrerend zijn voor kinderen die hierdoor anderen niet goed duidelijk kunnen maken wat ze graag willen zeggen.

### *Problemen met kauwen*

Door de zwakte van de spieren rondom de mond en in de keel, hebben kinderen met dit syndroom vaak moeite om het eten goed te kauwen. Kauwen van eten kost vaak veel tijd. Kinderen met dit syndroom eten vaak het liefst zacht voedsel zonder harde stukjes of korstjes.

### *Problemen met slikken*

Met het ouder worden, kunnen kinderen steeds meer moeite krijgen met slikken. Het slikken gaat moeizamer en kinderen kunnen zich gemakkelijker gaan verslikken. Dit zorgt voor hoesten tijdens het eten. Verslikken heeft als risico dat er voedsel in de longen terecht komt, waardoor een longontsteking kan ontstaan. Er zijn ook kinderen die het voedsel moeilijk weg kunnen slikken. Het voedsel blijft dan lang in de slokdarm aanwezig en komt pas laat in de maag.

### *Kwijlen*

Door de problemen met slikken gaan kinderen met dit syndroom gemakkelijker kwijlen. Het speeksel loopt dan via de mond naar buiten toe, zodat kinderen het speeksel niet hoeven weg te slikken. Kwijlen kan zorgen voor natte kleren en voor smetplekken rondom de mond en in de hals.

### *Verstopping van de darmen*

Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom hebben gemakkelijk last van verstopping. Kinderen kunnen niet elke dag poepen. De poep is vaak hard en droog, kinderen moeten veel moeite doen om de poep kwijt te raken. Door de verstopping kunnen kinderen last krijgen van buikpijn en van een opgezette buik.

### *Problemen met leren*

Problemen met leren komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. De mate van deze problemen kan erg variëren. Sommige kinderen hebben een klein beetje ondersteuning nodig met het leren, anderen zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend.

### *Problemen met zien*

Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom hebben bijna allemaal problemen met zien doordat de ooglens snel troebel wordt. Een troebele ooglens wordt ook wel staar of cataract genoemd. Soms is dit al bij de geboorte aanwezig, soms ontstaat dit ook tijdens de eerste



levensjaren. Staar is eigenlijk altijd voor de leeftijd van zeven jaar aanwezig. Wanneer de ooglen erg troebel is, dan kan dit ook door een buitenstaanders gezien worden. Het zwarte rondje in het oog ziet er dan grijs of wit uit.

Bij een deel van de kinderen maken de ogen fijne trillende bewegingen. Dit wordt nystagmus genoemd. Vaak hebben kinderen hier geen last van. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

### *Klein lengte*

Kinderen met dit syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

### *Kleine hoofdomtrek*

Een deel van de kinderen heeft ook een kleine hoofdomtrek. Dit wordt ook wel microcefalie genoemd. Kinderen met dit syndroom hebben vaak dunne haren die gemakkelijk afbreken.

### *Korte handen en voeten*

Kinderen met dit syndroom hebben vaak korte handen en voeten. Dit komt omdat de middenhandsbeentjes en middenvoetsbeentjes korter zijn dan gebruikelijk. Platvoetjes komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De nagels van de handen en de voeten zijn vaak breekbaar.

### *Scoliose*

Een zijwaartse verkromming van de rug kan gemakkelijker ontstaan bij kinderen met dit syndroom. Zo'n zijwaartse verkromming wordt een scoliose genoemd. Een scoliose kan zorgen voor rugklachten en voor problemen met zitten en staan. Een ernstige scoliose kan zorgen voor problemen met ademen.

Een deel van de kinderen heeft in nek ook een sterke achterwaartse verkromming van de nek, dit wordt ook wel kyfose of bochel genoemd.

### *Kippenborst*

Bij een deel van de kinderen steekt het borstbeen wat naar binnen toe. Hierdoor is een kuiltje zichtbaar in de borstkas. Kinderen hebben hier geen last van.

### *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.

### *Late puberteit*

Kinderen met dit syndroom komen vaak laat of niet in de puberteit. Dit komt omdat het lichaam de hormonen die nodig zijn voor het ontstaan van de puberteit niet goed aan kunnen maken.

## **Hoe wordt de diagnose het Marinesco-Sjögren syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind wat staar heeft aan de ogen in combinatie met een ontwikkelingsachterstand kan worden vermoed dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter meerdere syndromen die allemaal kunnen zorgen voor deze combinatie van symptomen, zodat aanvullend onderzoek nodig zal zijn om de juiste diagnose te stellen.

### *DNA-onderzoek*



Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. In het DNA kan een foutje in het SIL1-gen worden aangetoond waarmee de diagnose Marinesco-Sjögren syndroom bevestigd is.

Dankzij nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat specifiek aan deze aandoening is gedacht.

Het lukt bij 2 op de 3 mensen die de kenmerken van het Marinesco-Sjögren syndroom hebben om dit foutje in het DNA aan te tonen.

### *Stofwisselingsonderzoek*

Bij kinderen met staar aan de ogen en een ontwikkelingsachterstand zal vaak stofwisselingsonderzoek worden gedaan met behulp van bloed en urine om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een stofwisselingsziekte. Bij kinderen met dit syndroom worden bij dit onderzoek geen afwijkingen gevonden.

### *MRI van de hersenen*

Vaak zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of op deze manier een diagnose gesteld kan worden. Op de MRI scan is te zien dat vooral de kleine hersenen kleiner zijn van volume dan gebruikelijk is voor de leeftijd. Vooral het middenstuk van de kleine hersenen (de vermis) is vaak klein van volume.

### *Oogarts*

De oogarts kan met zogenaamd spleetlamp onderzoek zien dat er sprake is van vertroebeling van de ooglens. Soms is de oogzenuw dunner dan gebruikelijk, ook dit kan de oogarts zien.

### *EMG*

Soms wordt er een onderzoek gedaan met stroompjes om te kijken hoe de zenuwen en de spieren in de armen en benen werken. Dit onderzoek wordt EMG genoemd. Bij dit onderzoek is te zien dat de zenuwen normaal functioneren en dat de spieren afwijkend functioneren. Omdat dit een belastend onderzoek is, die niet zorgt voor verandering van de behandeling, wordt dit onderzoek eigenlijk niet meer gedaan bij kinderen waarbij de diagnose al gesteld is.

### *ECHO spieren*

Een ECHO van de spieren kan laten zien dat de spieren van kinderen met dit syndroom er anders uit zien dan bij kinderen zonder dit syndroom.

### *Spierbiopt*

Het is niet standaard nodig om een spierbiopt te doen bij kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom. Wanneer er een spierbiopt wordt gedaan, dan wordt het beeld gezien van een spierdystrofie. De spiervezels zijn van verschillende grootte, een deel van de spiervezels is vervangen door vetweefsel of door bindweefsel. Ook kunnen zogenaamde rimmed vacuoles zichtbaar zijn in de spiervezels.

Wanneer met de elektronenmicroscopie naar de spiervezels wordt gekeken dan een specifiek voor dit syndroom dubbelwandige structuur worden gezien in de buurt van de celkern.

### *Bloedonderzoek*

Bloedonderzoek kan een normaal tot licht verhoogde CK waarde laten zien (2-4 keer verhoogde CK waarde). Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er een tekort is aan puberteitshormonen (LH en FSH).

### *Urine onderzoek*



Wanneer er aanwijzingen zijn voor een massale afbraak van spiervezels (rhabdomyolyse) dan kan dit aangetoond worden in urine onderzoek. Het stofje myoglobine is dan sterk verhoogd.

### *Foto van de botten*

Wanneer er sprake is van een verkromming van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromming vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd. Wanneer een foto van de handen wordt gemaakt dan is te zien dat de middenhandsbeetjes kleiner zijn dan gebruikelijk. Het zelfde geldt voor de voeten. Een foto van het bekken kan laten zien of er sprake is van een ondiepe heupkom. De lange botten kunnen in de richting van de richting van de groeischijf een kegelvorm hebben.

## **Hoe wordt het Marinesco-Sjögren syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Marinesco-Sjögren syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht kinderen zo goed mogelijk te stimuleren in hun ontwikkeling en te leren omgaan met de problemen die bij dit syndroom horen.

### *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt. Een fysiotherapeut kan ook adviseren over hulpmiddelen die bewegen gemakkelijker kunnen maken.

### *Logopedie*

De logopediste kan advies geven wanneer er problemen zijn met drinken, slikken of eten. Soms kan een speciale speen (special need speen) helpen om drinken gemakkelijker te maken. Het kan helpen om voeding fijn te snijden of fijn te malen. Een goede houding aan tafel kan slikken makkelijker maken.

Een logopediste kan helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Door middel van oefeningen kunnen de spieren rondom de mond getraind worden.

Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze geen woorden kunnen gebruiken of moeilijk verstaanbaar zijn. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren. Een ergotherapeut kan adviezen geven wanneer kinderen problemen hebben met de fijne motoriek zoals met schrijven, knippen, plakken of zelf eten en drinken. Er bestaan speciale hulpmiddelen die bijvoorbeeld zelf eten of schrijven gemakkelijker kunnen maken. De ergotherapeut kan ook adviezen geven in het omgaan met vermoeidheid.

### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.



## *School*

De meeste kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom hebben problemen met leren. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen al dan niet met wat extra ondersteuning. De meeste kinderen gaan naar speciaal onderwijs van cluster 3 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

Het inbouwen van rustpauzes in de dag kan kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom helpen om de lesstof te kunnen opnemen op momenten dat kinderen uitgerust zijn. Daarnaast ligt het werktempo van kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom vaak wat lager. Kinderen zijn vaak beter in het onthouden van informatie die ze horen, dan in het onthouden van informatie die kinderen zien. Lesmateriaal wat geschikt is voor kinderen met dyslexie kan ook behulpzaam zijn voor kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom.

## *Oogarts*

De oogarts kan de troebele ooglens door middel van een operatie vervangen door kunstlens waardoor kinderen weer beter kunnen zien.

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

## *Kinderendocrinoloog*

Een deel van de kinderen heeft geslachtshormonen nodig om in de puberteit te komen. Deze behandeling wordt gecoördineerd door de kinderendocrinoloog, een kinderarts gespecialiseerd in de behandeling van problemen met de hormonen.

## *Kwijlen*

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

## *Reflux*

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

## *Diëtiste*

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën en voedingsstoffen een kind nodig en adviezen geven over voeding of sondevoeding om aan deze behoefte te voldoen. Soms zijn aanvullende vitamines of voedingssupplementen nodig. Ook kan de diëtiste adviezen geven over het klaarmaken van het eten, zodat kinderen zolang dit veilig kan kunnen genieten van zelfstandig eten.



## *Sondevoeding*

Bij een deel van de kinderen is het op een gegeven moment nodig om voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om zich goed te voelen. In eerste instantie wordt vaak gekozen voor een neusmaagsonde: de sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

## *Verstopping van de darmen*

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Scoliose*

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen.

## *Antibiotica*

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. 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).

## *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 aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze 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 Marinesco-Sjögren syndroom.

## **Wat betekent het hebben van het Marinesco-Sjögren syndroom voor de toekomst?**

### *Toename problemen*

Kinderen met het Marinesco-Sjögren syndroom krijgen in toenemende mate problemen met bewegen en met praten tot een bepaalde leeftijd. Na deze leeftijd nemen de problemen niet meer toe en blijft de ziekte min of meer stabiel.

De leeftijd tot wanneer de problemen toenemen verschilt per kind en valt van te voren niet goed te voorspellen.

### *Levensverwachting*





De levensverwachting van kinderen met dit syndroom is niet veel anders dan van kinderen zonder dit syndroom. Er zijn volwassenen met deze aandoening die inmiddels de leeftijd van 70 jaar hebben bereikt.

De levensverwachting kan verkort zijn indien kinderen heel vaak ernstige longontstekingen ontwikkelen.

### *Kinderen krijgen*

Volwassenen met het Marinesco-Sjögren syndroom zijn vaak verminderd vruchtbaar.

Wanneer een volwassene met dit syndroom kinderen krijgt, dan is de kans klein dat een van de kinderen ook het Marinesco-Sjögren syndroom zullen krijgen. Dit kan alleen wanneer de partner drager is van een foutje in het SIL1-gen, de kans hierop is klein. Een partner die zelf het Marinesco-Sjögren syndroom heeft is meestal niet vruchtbaar. Indien de partner wel vruchtbaar is, dan hebben kinderen van twee ouders die het Marinesco-Sjögren syndroom hebben 100% kans om Het Marinesco-Sjögren syndroom te krijgen.

### **Hebben broertjes of zusjes ook kans om het Marinesco-Sjögren syndroom te krijgen?**

#### *Erfelijke ziekte*

Het Marinesco-Sjögren syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het SIL1-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook het Marinesco-Sjögren syndroom te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in dezelfde, in minder mate of in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

#### *Prenatale diagnostiek*

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het Marinesco-Sjögren syndroom heeft.

#### *Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met Het Marinesco-Sjögren 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 Marinesco-Sjögren syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Marinesco-Sjögren syndroom komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie kunt u kijken op [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

### **Links en verwijzingen**

[www.marinesco-sjogren.org](http://www.marinesco-sjogren.org)

(Engelstalige vereniging over het Marinesco Sjogren syndroom)

### **Referenties**

1. Phenotype-genotype correlations in patients with Marinesco-Sjögren syndrome. Ezgu F, Krejci P, Li S, de Sousa C, Graham JM Jr, Hansmann I, He W, Porpora K, Wand D, Wertelecki W, Schneider A, Wilcox WR. Clin Genet. 2014;86:74-84
2. SIL1 mutations and clinical spectrum in patients with Marinesco-Sjögren syndrome. Krieger M, Roos A, Stendel C, Claeys KG, Sonmez FM, Baudis M, Bauer P, Bornemann A, de Goede C, Dufke A, Finkel RS, Goebel HH, Häussler M, Kingston H, Kirschner J, Medne L, Muschke P, Rivier F, Rudnik-Schöneborn S, Spengler S, Inzana F, Stanzial F, Benedicenti



F, Synofzik M, Lia Taratuto A, Pirra L, Tay SK, Topaloglu H, Uyanik G, Wand D, Williams D, Zerres K, Weis J, Senderek J. Brain. 2013;136:3634-44

3. Marinesco-Sjögren syndrome due to SIL1 mutations with a comment on the clinical phenotype. Horvers M, Anttonen AK, Lehesjoki AE, Morava E, Wortmann S, Vermeer S, van de Warrenburg BP, Willemsen MA. Eur J Paediatr Neurol. 2013;17:199-203

Laatst bijgewerkt: 4 november 2017

Auteur: JH Schieving