



## **Nance-Horan syndroom**

### **Wat is het Nance-Horan syndroom?**

Het Nance-Horan syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen last hebben van staar aan de ogen in combinatie met afwijkingen aan de tanden en enkele andere uiterlijke kenmerken.

### **Hoe wordt het Nance-Horan syndroom ook wel genoemd?**

Het Nance-Horan syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel het cataract-dental syndroom genoemd. Cataract is het medische woord voor staar en dental het medische woord voor tanden. Dit zijn de twee meest voorkomende problemen die horen bij dit syndroom. Het wordt ook wel afgekort met de letters NHS.

Een andere naam is X-Linked cataract met Hutchinsonian teeth. Het woord X-linked geeft aan dat dit syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op het zogenaamde X-chromosoom. Hutchinsonian teeth is de naam voor de tand afwijking die deze kinderen hebben.

### **Hoe vaak komt het Nance-Horan syndroom voor bij kinderen?**

Het Nance-Horan syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak dit syndroom bij kinderen voorkomt. Waarschijnlijk is ook bij een deel van de kinderen met dit syndroom nog nooit de juiste diagnose gesteld en is helemaal niet bekend dat zij het Nance-Horan syndroom hebben. Het syndroom zou dus ook vaker voor kunnen komen dan we nu denken.

### **Bij wie komt het Nance-Horan syndroom voor?**

Het Nance-Horan syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel een tijdje duren voordat duidelijk wordt dat er sprake is van een syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen dit syndroom krijgen. Jongens hebben wel meer klachten van dit syndroom dan meisjes.

### **Wat is de oorzaak van het Nance-Horan syndroom?**

#### *Foutje in het erfelijk materiaal*

Het Nance-Horan syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van het zogenaamde X-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het NHS-gen genoemd.

#### *X-linked dominant*

Het foutje op het X-chromosoom is een zogenaamd X-linked dominant foutje. Dit dominant houdt in dat een foutje op een X-chromosoom al voldoende is om klachten te krijgen. Dit maakt dat zowel jongens als meisjes last van dit syndroom kunnen krijgen. Jongens hebben wel meer last van dit syndroom dan meisjes, omdat meisjes nog een tweede X-chromosoom zonder foutje hebben en jongens niet.

#### *Geërfd van een ouder*

Een groot deel van de kinderen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van een ouder die zelf dan ook het Nance-Horan syndroom heeft. Soms wordt dit pas duidelijk wanneer de diagnose bij het kind zelf gesteld wordt. Dit geldt vooral wanneer het foutje afkomstig van de moeder, omdat vrouwen vaak weinig last hebben van dit syndroom en daardoor helemaal niet bekend is dat zij een syndroom hebben.



## *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van het foutje in het NHS-gen wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt het NHS-eiwit genoemd. Er bestaan verschillende vormen van dit NHS-eiwit. Deze eiwitten spelen een belangrijke rol bij de aanleg van de ogen, de tanden, het gezicht en de hersenen. Ze zorgen dat de cellen op de juiste plek komen te liggen en ze zorgen er ook voor dat de cellen stevig zijn en dat cellen die naast elkaar liggen op hun plek blijven liggen. Een tekort aan deze NHS-eiwitten zorgt er voor dat de cellen niet op de juiste plek komen te liggen, dat ze minder stevig zijn en gemakkelijker kapot kunnen gaan en dat de cellen die naast elkaar liggen los van elkaar kunnen raken. Hoe dit precies tot alle symptomen van het Nance-Horan syndroom zorgt is niet goed bekend.

## *Andere genen*

Sommige kinderen missen een stukje van het X-chromosoom. Op dat stukje wat ze missen ligt het NHS-gen. Vaak missen ze ook nog andere genen die in de buurt van het NHS-gen liggen, zoals het CDKL5-gen, waardoor ze naast de symptomen van het NHS-gen ook de symptomen van het CDKL-5 syndroom hebben. Deze kinderen hebben veel meer problemen dan kinderen met het Nance-Horan syndroom alleen.

## **Wat zijn de symptomen van het Nance-Horan syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de onderstaande symptomen die hieronder genoemd worden en kunnen voorkomen bij het Nance-Horan syndroom. Een kind zal nooit alle ondergenoemde symptomen tegelijkertijd hebben.

### *Ogen*

Kinderen met het Nance-Horan syndroom worden vaak geboren met staar in de ogen. Dit houdt in dat de ooglenzen niet helder, maar troebel is. Soms is dit zelfs te zien wanneer goed naar de ogen van het kind gekeken wordt. Door de troebele lens kunnen kinderen minder goed zien. Jongens merken vaak dat zij slechtziend zijn, bij meisjes valt dit meestal niet op. Door de slechtziendheid kunnen de ogen schokkende bewegingen gemaakt dit wordt een nystagmus genoemd. Kinderen met slechtziendheid gaan vaker scheel kijken met hun ogen. Ook is het hoornvlies vaak te klein (microcornea genoemd), soms is het hele oog kleiner dan gebruikelijk. Jongens en mannen kunnen last krijgen van een te hoge oogbaldruk. Dit wordt glaucoom genoemd.

### *Afwijkende tanden*

Kinderen met het Nance-Horan syndroom hebben vaak afwijkende tanden. De tanden hebben een afwijkende vorm, een beetje te vergelijken met de vorm van een schroevendraaier. In de tanden zit vaak een inkeping, zodat de tanden een beetje op een platte kies lijken. De snijtanden zijn niet mooi glad maar vaak rafelig van vorm. De tanden kunnen ook smal, puntig of kegelvormig zijn. Ook kunnen kinderen meer tanden hebben dan gebruikelijk, vooral in de bovenkaak. Deze tanden kunnen achter de gewonde tanden staan, waardoor ze bijna niet opvallen. De tanden staan vaak wat verder uit elkaar zodat er een spleetje zichtbaar is tussen de verschillende tanden. Vaak is het tandglazuur minder sterk waardoor gemakkelijker gaatjes kunnen ontstaan.



## *Uiterlijke kenmerken*

Kinderen met het Nance-Horan syndroom hebben vaak enkele uiterlijke kenmerken met elkaar overeenkomstig. Zo hebben de meeste kinderen een lang smal gezicht. De oren zijn vaak groot en flaporen komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. De neus is vaak fors en de neusrug komt vaak naar voren toe en is niet ingezonken zoals bij veel kinderen. De onderkaak kan naar voren toe staan. De vingers van de handen zijn vaak breder en korter dan gebruikelijk.

## *Ontwikkelingsachterstand*

Jongens met dit syndroom ontwikkelen zich vaak trager dan andere kinderen van hun leeftijd. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen dan andere kinderen maar leren dit allemaal wel. Ook het zeggen van de eerste woordjes en het maken van zinnen komt vaak op een wat latere leeftijd.

## *Problemen met leren*

Jongens met dit syndroom hebben vaker problemen met leren. Ze hebben meer ondersteuning nodig bij het leren lezen en rekenen.

## *ADHD*

ADHD komt vaker voor bij met name jongens met dit syndroom. Jongens hebben meer moeite om langere tijd stil te zitten en te werken. Ze zijn sneller afgeleid door alles wat er om hen heen gebeurt. Vaak zijn kinderen voortdurend aan het bewegen en vinden ze het lastig om stil te zitten.

## *Autisme*

Ook autistische kenmerken komen vaker voor bij jongens met dit syndroom. Kinderen vinden het moeilijker om contact te maken met andere kinderen en om speelafspraken te maken. Kinderen vinden het ook lastiger om te zien of iemand anders nu verdrietig, boos of juist blij is. Veel kinderen houden van een vast dagritme en vinden het heel lastig wanneer dit dagritme ineens veranderd, dan kunnen ze erg van slag raken. Ook hebben kinderen vaak een bepaalde hobby waar ze voortdurend mee bezig willen zijn. Ze vinden het heel moeilijk om iets anders te gaan doen.

## *Slapen*

Kinderen met het Nance-Horan syndroom hebben vaak moeite met het in slaap vallen. Ze liggen lang wakker voordat het lukt om in slaap te vallen. Dit heeft voor een deel ook te maken met de slechtziendheid.

## **Hoe wordt de diagnose Nance-Horan syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met staar aan de ogen op jonge leeftijd en een gedraaide vorm van de tanden, kan gedacht worden aan het Nance-Horan syndroom. Omdat dit syndroom zeldzaam is wordt er lang niet altijd meteen aan gedacht. Andere syndromen die op het Nance-Horan syndroom kunnen lijken zijn het Lowe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom), oculo-cardio-facio-dental syndroom (OCFD), het Lenz syndroom en X-linkes microophthalmie.



## *DNA-onderzoek*

Wanneer aan dit syndroom gedacht wordt, dan kan door middel van bloedonderzoek gekeken worden of er sprake is van een foutje in het NHS-gen op het X-chromosoom. Als dat het geval is, dan kan de diagnose met zekerheid gesteld worden en zullen andere onderzoeken niet nodig zijn.

## *Stofwisselingsonderzoek*

Wanneer nog niet bekend is wat de diagnose is, dan zal bij kinderen met staar aan de ogen vaak stofwisselingsonderzoek verricht worden om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte. Bij kinderen met dit syndroom worden bij dit onderzoek geen bijzonderheden gevonden.

## *MRI van de hersenen*

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak een MRI van de hersenen. Hierop zijn bij kinderen met het Nance-Horan syndroom meestal geen bijzonderheden te zien. Soms zijn er wel kleine bijzonderheden, maar die zijn niet specifiek voor dit syndroom en kunnen bij kinderen met heel veel verschillende syndromen gezien worden.

## *Oogarts*

De oogarts kan vaststellen van welke oogproblemen er sprake is. Vaak is er sprake van een vertroebeling van de ooglens. Bij jongens is dit in erge mate, bij meisjes in lichte mate.

## *Tandarts*

De tandarts kan soms aan de hand van de hele typische tandafwijkingen denken aan dit syndroom.

## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Een kinder- en jeugdpsychiater kan vast stellen of er sprake is van ADHD en/of autisme.

## **Hoe worden kinderen met het Nance-Horan syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die kinderen met het Nance-Horan syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht dat kinderen zo min mogelijk last hebben van de gevolgen die dit syndroom kan hebben.

### *Oogoperatie*

Wanneer kinderen slechtziend zijn als gevolg van staar, dan zal er vaak besloten worden om de troebele ooglens te verwijderen en te vervangen door een heldere kunstlens. Hierdoor kunnen kinderen weer beter zien. Deze operatie heeft een aantal risico's zoals het ontstaan van een verhoogde oogboldruk, loslaten van het netvlies of beschadiging van het hoornvlies. Het optreden van deze complicaties kan maken dat kinderen na de operatie niet beter en soms zelf slechter kunnen zien dan voor de operatie. Het is daarom belangrijk dat deze operatie wordt verricht door een oogarts die voldoende ervaring heeft met het verrichten van dit type operaties.

Bij scheelzien kan afplakken van een oog nodig zijn. Een verhoogde oogboldruk kan behandeld worden met medicijnen.



## *VISIO*

Kinderen met slechtziendheid of blindheid worden vaak begeleid door VISIO. Een instelling die tips en adviezen kan geven hoe zo goed mogelijk om te gaan met de slechtziendheid of blindheid.

## *Tandarts*

Soms is het nodig om extra tanden in de bovenkaak te verwijderen. Dit doet de tandarts zelf, deze behandeling kan ook uitgevoerd worden door de kaakchirurg. Andere kinderen hebben baat bij een beugel om alle tanden netjes in een rij te krijgen. Omdat kinderen met het Nance-Horan syndroom gemakkelijker gaatjes krijgen, krijgen ze regelmatig een fluoride behandeling om zo te proberen gaatjes te voorkomen.

## *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan kinderen die moeite hebben met bewegen helpen om het bewegen gemakkelijker te maken.

## *Logopedie*

Een logopediste kan kinderen die moeite hebben met praten helpen om door middel van oefeningen beter te kunnen praten.

## *School*

Veel jongens hebben op school wat extra ondersteuning bij het leren nodig. Het helpt vaak wanneer ze hun schoolwerk in een rustige omgeving kunnen maken. Soms helpt extra uitleg. Er is geen standaard aanpak voor kinderen met het Nance-Horan syndroom. Het is belangrijk om te kijken wat elk specifiek kind nodig heeft. Wanneer kinderen erg slechtziend zijn dan kan gekozen worden voor speciaal onderwijs op een cluster I school, een school voor kinderen die problemen hebben met het zien.

## *Aandacht- en concentratie*

In eerste instantie zal geprobeerd worden door te zorgen voor een rustige overzichtelijke omgeving om kinderen minder last te laten hebben van hun aandacht en concentratieproblemen. Wanneer dit onvoldoende effect heeft en kinderen niet vooruit gaan op school door de problemen met de aandacht en de concentratie kunnen kinderen ondersteuning krijgen van medicijnen zoals methylfenidaat of atomoxetine.

## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Een kinder- en jeugdpsychiater kan ouders en kinderen adviezen geven hoe om te gaan met de beperkingen als gevolg van autisme en/of ADHD.

## *Melatonine*

Wanneer inslapen erg lastig is, kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen gemakkelijker te maken.

## *Begeleiding*

Het kan voor ouders best lastig zijn om te horen dat hun kind een syndroom heeft en dat de toekomst van hun kind er misschien anders uit ziet dan zij van te voren gedacht hadden. Dit is heel normaal. Een paar gesprekken met een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan ouders helpen om met alle bijbehorende gevoelens om te gaan en deze een plekje te geven in het leven.



## *Contact met andere ouders*

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders die ook bekend zijn met het Nance-Horan syndroom.

## **Wat betekent het hebben van het Nance-Horan syndroom voor de toekomst?**

### *Verhoogde oogboldruk*

Volwassenen met het Nance-Horan syndroom hebben een vergrote kans om een verhoogde oogboldruk te krijgen. Dit kan opnieuw zorgen voor problemen met zien. Het is dus belangrijk om met regelmaat de oogboldruk te meten, zodat een behandeling gegeven kan worden wanneer de oogboldruk te hoog wordt. Een verhoogde oogboldruk kan namelijk zorgen voor loslating van het netvlies waardoor blindheid kan ontstaan.

### *Levensverwachting*

Kinderen en volwassenen met het Nance-Horan syndroom hebben een normale levensverwachting.

### *Kinderen*

Volwassenen met het Nance-Horan syndroom kunnen normaal kinderen krijgen. Deze kinderen hebben wel 50% kans om zelf ook het Nance-Horan syndroom te krijgen. Kinderen kunnen evenveel, meer maar ook minder klachten hebben dan hun ouder, dit valt van te voren niet te voorspellen.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Nance-Horan syndroom te krijgen?**

Het Nance-Horan syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak blijkt een van de ouders ook zelf het Nance-Horan syndroom te hebben. Broertjes en zusjes hebben dan 50% kans om zelf ook dit syndroom te krijgen. Zij hoeven hier niet in dezelfde mate last van te hebben als het kind wat al bekend is met het Nance-Horan syndroom. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

### *Prenatale diagnostiek*

Wanneer bekend is welk foutje in het erfelijk materiaal het Nance-Horan syndroom veroorzaakt, dan is het tijdens een volgende zwangerschap mogelijk om door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook het Nance-Horan syndroom zal krijgen. Het valt echter nooit te voorspellen hoeveel last dit kindje dan van dit syndroom zal krijgen.

## **Links**

### **Referenties**

1. Phenotype-genotype correlation in potential female carriers of X-linked developmental cataract (Nance-Horan syndrome). Khan AO, Aldahmesh MA, Mohamed JY, Alkuraya FS. *Ophthalmic Genet.* 2012;33:89-95.
2. The Nance-Horan syndrome protein encodes a functional WAVE homology domain (WHD) and is important for co-ordinating actin remodelling and maintaining cell morphology. Brooks SP, Coccia M, Tang HR, Kanuga N, Machesky LM, Bailly M, Cheetham ME, Hardcastle AJ. *Hum Mol Genet.* 2010;19:2421-32  
Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt: 6 juli 2014