



Osteopathia striata met craniale sclerose (OSCS)

Wat is osteopathia striata met craniale sclerose (OSCS)?

Osteopathia striata met craniale sclerose is een erfelijke aandoening waarbij de botopbouw van een andere kwaliteit is waardoor kinderen een groot hoofd krijgen door een verdikt schedelbot in combinatie met slechthorendheid.

Hoe wordt osteopathia striata met craniale sclerose (OSCS) ook wel genoemd?

Osteopathia striata met craniale sclerose wordt afgekort met de letters OSCS. Het woord osteopathie geeft aan dat er sprake is van een aandoening van het bot. Kenmerkend zijn strepen in het bot te zien zijn bij deze aandoening, hier verwijst het woord striata naar. Craniale verwijst naar het bot van de schedel en het woord sclerose geeft aan dat het bot van de schedel ook een andere structuur heeft.

Horan-Beighton syndroom

Soms wordt ook de naam Horan-Beighton syndroom gebruikt, als syndroom naam genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben.

Hoe vaak komt osteopathia striata met craniale sclerose voor bij kinderen?

OSCS is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak OSCS voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat het bij minder dan een op de miljoen mensen voorkomt. Dit kan ook een onderschatting zijn, omdat waarschijnlijk bij een groot deel van de kinderen niet de juiste diagnose is gesteld.

Bij wie komt OSCS voor?

OSCS is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van OSCS. OSCS komt vooral bij meisjes en zeer zelden bij jongens voor.

Wat is de oorzaak van OSCS?

Fout in erfelijk materiaal

OSCS wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het X-chromosoom. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal wordt het WTX-gen genoemd.

Meisjes

Meisjes hebben 2X-chromosomen, jongens hebben een X-chromosoom en een Y-chromosoom. Waarschijnlijk zijn jongens met een fout in het WTX-gen niet levensvatbaar, daarom worden er zelden jongens geboren met dit syndroom. Meisjes hebben 2 X-chromosomen, daarom kan de X zonder fout compenseren voor de X- met de fout in het WTX-gen, waardoor meisjes met deze aandoening wel levensvatbaar zijn.

X-gebonden dominante overerving

OSCS erft op zogenaamd X-gebonden dominante manier over. Dit geeft aan dat een foutje op een X-chromosoom al voldoende is om klachten te krijgen.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een deel van kinderen die bekend zijn met OSCS, is het foutje bij het kind zelf ontstaan na bevruchting van de eicel door de zaadcel. Het kind heeft het foutje dan niet geërfd van een van de ouders.



Geërfd van de moeder

Een ander deel van de kinderen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van de moeder die zelf ook OSCS heeft. Soms is dat nog niet bekend, zeker niet als de moeder weinig klachten heeft.

Omdat jongens en mannen meestal veel klachten hebben, zullen zij meestal niet zelf kinderen krijgen. Er is wel een man bekend met OSCS die kinderen heeft gekregen. In dat geval hebben de meisjes van deze man 100% kans om zelf ook OSCS te krijgen en de jongens 0% kans.

Eiwit

Op het WTX-gen ligt een stukje informatie voor de aanmaak van een eiwit. Dit eiwit wordt het Wilms tumor X-gebonden eiwit genoemd en afgekort als WTX-eiwit. Dit afwijkende eiwit werd als eerste ontdekt bij kinderen met een Wilmstumor en heeft daarom deze naam gekregen. Pas later werd ontdekt dat een foutje in het WTX-gen OSCS kan geven. Kinderen met OSCS hebben geen verhoogde kans op het krijgen van een Wilms tumor. Het WTX-eiwit speelt een belangrijke rol bij het overbrengen van boodschappen in cellen.

Bot

Als gevolg van de verandering in het WTX-eiwit worden vooral de botten anders opgebouwd dan gebruikelijk. Het bot wordt veel dikker en zwaarder dan gebruikelijk. Dit komt omdat de cellen die bot aanmaken (osteoblasten) veel actiever zijn dan de cellen die bot afbreken (osteoclasten). Kinderen hebben zelf meestal weinig last van deze veranderde botstructuur.

Schedelbot

Het schedelbot wordt als gevolg van deze aandoening vaak dikker. Dit kan een probleem worden voor zenuwen die door het schedelbot heen van en naar de hersenen toe lopen. Wanneer de opening in het bot nauwer wordt, kan de zenuw die er door heen loopt afgekneld raken en hierdoor minder goed functioneren. Vooral de oogzenuw, de gehoorzenuw en de aangezichtszenuw zijn gevoelig om hier last van te krijgen.

Wat zijn de symptomen van OSCS?

Grote variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen en volwassenen met OSCS hebben. Dit valt van te voren niet te voorspellen. Ook binnen families kan er een groot verschil bestaan tussen de hoeveelheid en de ernst van de symptomen tussen de verschillende familieleden. Er worden zelden jongens geboren met deze aandoening, maar jongens hebben altijd veel meer en ernstigere symptomen dan meisjes.

Grote fontanel

Baby's met OSCS hebben vaak een grote fontanel boven op hun hoofd. Kinderen hebben hier zelf geen last van, maar dit kan opvallen tijdens het voeden of op het consultatiebureau. Vaak duurt het ook meerdere jaren voordat de fontanel daadwerkelijk gaat sluiten. Normaal gesproken is dit voor de leeftijd van 2 jaar, maar bij kinderen met OSCS duurt dit langer.

Groot hoofd

Ook hebben kinderen met OSCS vaak een groter hoofd dan andere kinderen. Dit kan maken dat kinderen meer moeite hebben om hun hoofd op te tillen als ze baby's zijn. Ook kan het lastig zijn bij het aantrekken van bepaalde kleren met een nauwe hals. Het hoofd is vaak aan de voorkant en aan de achterkant extra bol.



Hoorbare ademhaling

Een deel van de kinderen met OSCS heeft een hoorbare ademhaling vooral tijdens de inademing. Dit wordt ook wel tracheomalacie genoemd. Dit komt door onvoldoende stevigheid van de luchtpijp die tijdens de ademhaling wisselend open staat en dicht kan vallen. Zelden zorgt dichtvallen van de luchtpijp er voor dat het tijdelijk niet meer mogelijk is om adem te halen. Dit wordt een apneu genoemd.

Spraaktaal ontwikkeling

Kinderen met OSCS hebben soms een licht vertraagde spraaktaalontwikkeling. Kinderen hebben net wat meer moeite met leren praten dan hun leeftijdsgenoten. Een deel van de kinderen heeft een zogenaamde nasale spraak, zij praten alsof zij altijd verkouden zijn, terwijl dat niet het geval is.

Jongens met het OSCS hebben vaker een ontwikkelingsachterstand op meerdere gebieden.

Problemen met leren

Kinderen met OSCS hebben vaker problemen met leren. Ze moeten meer moeite doen om hun klasgenoten bij te houden.

Gebit

Sommige kinderen met OSCS worden geboren met tandjes. Bepaalde tanden en kiezen kunnen ook te laat doorkomen. Op latere leeftijd staan de tanden vaak niet mooi recht, maar scheef in de kaak. Vaak is er een overbeet, de bovenkaak staat voorbij de onderkaak, wat kauwen lastiger kan maken. De tanden kunnen anders van vorm zijn dan bij kinderen zonder OSCS en kwetsbaarder zijn voor het krijgen van gaatjes.

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.

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 OSCS hebben vaak een groter hoofd en ook een groter wat boller voorhoofd, dit wordt frontal bossing genoemd. Bij de slapen wordt de schedel juist weer wat nauwer. Soms heeft het gezicht een wat vierkante hoekige vorm. Vaak staan de ogen wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Er kunnen plooitjes tussen de ooghoek en de neus zitten, dit wordt epicanthus genoemd. De neusbrug is vaak breed. De oren zijn vaak wat klein en staan laag op het hoofd en een beetje naar achteren gedraaid. Soms is een deel van de oren als het ware dichtgeklapt.

Sommige kinderen hebben een spleetje in de lip of in het gehemelte, het gehemelte kan hoog zijn. De onderkaak is vaak klein. De nek kan kort en breed zijn, dit wordt een webbed nek genoemd. De sleutelbeenderen zijn vaak recht en dik. Het borstbeen kan wat naar binnen toe staan waardoor een kuiltje midden op de borst aanwezig is. De vingers zijn vaak lang, de pink kan krom zijn. Bij een deel van de kinderen ontbreekt het spaakbeen in het onderbeen. Een deel van de kinderen (vooral jongens) wordt geboren met een of meerdere klompvoetjes.



Kleine lengte

Jongens met OSCS zijn vaak kleiner van lengte dan hun leeftijdsgenoten, voor meisjes geldt dit niet.

Hoofdpijn

Kinderen met OSCS hebben gemakkelijker last van hoofdpijnklachten.

Waterhoofd

Ook kan gemakkelijker een waterhoofd ontstaan bij kinderen met OSCS. Dit geeft klachten van hoofdpijn, misselijkheid, spugen en wazig zien.

Facialis parese

Een deel van de kinderen met OSCS krijgt last van verlamming van de zenuw die de spieren van het gezicht aan stuurt. Hierdoor hangt de mond scheef en kan een oog niet goed gesloten worden. Dit wordt een faciale parese genoemd.

Problemen met horen

Een deel van de kinderen met OSCS heeft problemen met horen. Dit komt door niet goed functioneren van de gehoorzenuw. De gehoorzenuw moet van het oor door het schedelbot heen lopen om het gehoorde aan de hersenen door te geven. Wanneer het kanaaltje in het schedelbot te nauw wordt, kan er druk ontstaan op de gehoorzenuw waardoor kinderen slechter kunnen gaan horen.

Problemen met zien

Ook de oogzenuw die afkomstig is van de ogen moet door een kanaaltje in de schedel naar de hersenen toe. Dit kanaaltje kan als gevolg van botaangroei ook vernauwd raken waardoor de oogzenuw in de knel komt te zitten. Dit kan er voor zorgen dat kinderen slechter gaan zien.

Scoliose

Een deel van de kinderen met OSCS krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook kan er sprake zijn van een extra holle rug omdat de borstwervels ten opzichte van de lendenwervels gaan verschuiven. Dit wordt een spondylolisthesis genoemd.

Gewrichten

Bij een deel van de kinderen zitten de gewrichtjes vastgegroeid, waardoor de gewrichten maar weinig bewogen kunnen worden. Vastzitten van een gewricht wordt een contractuur genoemd.

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen met OSCS heeft een aangeboren hartafwijking. Het kan gaan om een gaatje tussen de hartboezems of hartkamers, soms om het blijven bestaan van een verbinding tussen de longader en de lichaamslagader die normaal gesproken voor de geboorte aanwezig is. Vaak hebben kinderen hier zelf geen last van. Soms geeft het klachten zoals een blauwverkleuring en/of zweten tijdens het drinken en snelle vermoeidheid.

Nieren

Bij jongens met OSCS komen aanlegstoornissen van de nier voor, zoals meerdere cystes in de nier.



Geslachtsorgaan

Jongens hebben vaak een kleine plasser. Soms eindigt de plasbuis niet op de top van de plasser. De balletjes kunnen niet zijn ingedaald.

Darmen

Bij jongens met OSCS komen aanlegstoornissen van de darmen voor. Zoals het ontbreken van het poepgaatje (anus) of het ontbreken van een opening in het poepgaatje. Ook kan de aandoening van Hirschsprung voorkomen. Soms liggen de darmen gedraaid.

Hoe wordt de diagnose OSCS gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een groot hoofd, een laat sluitende fontanel en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Het is vaak niet makkelijk om op grond van uiterlijke kenmerken OSCS te herkennen. Aanvullend onderzoek zal daarvoor nodig zijn.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met OSCS geen bijzonderheden gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje in het WTX-gen.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

Foto's bot

De aandoening kan herkend worden wanneer er een reden is om een röntgenfoto van een bot van de arm of het been te maken. Op deze röntgenfoto is een strepenpatroon op het bot zichtbaar in de zogenaamde metafyse die kenmerkend is voor dit syndroom. Op een röntgenfoto van de rug kan gezien worden of er sprake is van een verkromming van de rug, scoliose genoemd.

CT schedel

Op een CT scan van de schedel is te zien dat het bot van de schedel veel dikker is dan gebruikelijk. Ook kan op de CT scan gezien worden of het kanaaltje die de oogzenuw en de gehoorzenuw hebben om de schedel in en uit te komen verkleind raakt.

MRI scan van de hersenen

Bij een klein deel van de kinderen met OSCS worden afwijkingen gezien op een MRI scan van de hersenen. Soms is er sprake van een waterhoofd. Bij een deel van de kinderen is de hersenbalk die informatie van de rechter naar de linkerkant van de hersenen verstuurd en terug minder goed ontwikkeld. Soms is ook te zien dat de hersenschors minder fraai ontwikkeld is. Kinderen die op de scan afwijkingen hebben van de hersenen, hebben vaker leerproblemen en/of een ontwikkelingsachterstand.



Oogarts

De oogarts kan onderzoeken of de oogzenuw last heeft van vernauwing van het kanaaltje in de schedel. Ook kan de oogarts meten of de oogboldruk verhoogd raakt.

KNO-arts

De KNO-arts kan onderzoeken of er sprake is van gehoorverlies als gevolg van vernauwing van het kanaaltje waar de gehoorzenuw doorheen loopt.

ECHO hart

Vaak krijgen kinderen met OSCS een keer een ECHO van het hart om te kijken of er afwijkingen zijn voor een aangeboren hartafwijking.

ECHO van de buik

Ook wordt vaak, zeker bij jongens, een keer een ECHO van de buik gemaakt om te kijken of er afwijkingen zijn van de nieren.

Polysomnografie

Door middel van een polysomnografie kan gekeken worden of er sprake is van ademstilstanden (apneu's) tijdens de slaap.

Hoe worden kinderen met OSCS behandeld?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die OSCS kan genezen. De behandeling is erop gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van OSCS syndroom en om bepaalde problemen waar mogelijk te voorkomen.

Controles

Het is belangrijk dat kinderen met OSCS regelmatig controle krijgen van het zien en het horen om te kijken of er problemen ontstaan met zien en horen als gevolg van afknelling van de zenuw in het dikker wordende schedelbot.

Operatie

Wanneer de oogzenuw bekneld raakt in het schedelbot en er problemen dreigen te ontstaan met zien, dan kan een neurochirurg door middel van een operatie het kanaaltje in het bot weer groter maken zodat de druk van de oogzenuw wordt afgehaald.

Gehoorapparaat

Een gehoorapparaat kan behulpzaam zijn, wanneer kinderen slechter horen.

Tandarts

Het is belangrijk regelmatig ter controle te gaan naar de tandarts om te voorkomen dat er problemen ontstaan met het gebit.

Beugel

Door een beugel kan geprobeerd worden om de onderkaak meer naar voren te krijgen zodat de overbeet verminderd.



Kaakchirurg

Wanneer er sprake is van apneu's tijdens de slaap (OSAS) dan kan het voor kinderen met OSCS nut hebben om de onderkaak die vaak naar achteren toe staat naar voren toe te plaatsen. Hierdoor kunnen apneu's als gevolg van OSAS voorkomen worden.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

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 OSCS.

Wat betekent het hebben van OSCS voor de toekomst?

Weinig bekend

Er is weinig bekend over volwassenen met OSCS. Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van OSCS voor de toekomst betekent.

Kanaalstenose

Er zijn een paar volwassenen bekend die last kregen van pijn in de rug met uitstraling naar de benen als gevolg van vernauwing van het kanaal in de wervels. Door botaangroei wordt het kanaal nauwer en komen de zenuwen die er in lopen in de knel.

Tumor

Er zijn drie patiënten met OSCS bekend die een tumor hebben ontwikkeld op volwassen leeftijd. Een vrouw had darmkanker, een vrouw eierstokkanker en een vrouw een speciaal soort leverkanker (hepatoblastoom). Het is lastig om aan te geven of deze tumoren nu zijn ontstaan omdat deze vrouwen OSCS hadden of dat dit daar los van staat.

Levensverwachting

Het is niet goed bekend of de levensverwachting van meisjes en vrouwen met dit syndroom anders is dan van kinderen zonder dit syndroom. Hiervoor zijn te weinig volwassenen met dit syndroom bekend.

Voor jongens met dit syndroom is de levensverwachting wel beperkt. Jongens hebben een grote kans om voor of kort na de geboorte te komen overlijden. Er zijn ook jongens bekend die wel ouder zijn geworden.

Kinderen

Wanneer een volwassen vrouw met OSCS kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen zelf 50% kans om zelf ook OSCS te krijgen. Dit geldt vooral voor de dochters van de vrouw. Zoons die deze aandoening krijgen zijn vaak niet levensvatbaar, de zwangerschap kan eindigen in een miskraam. Een klein deel van de jongens is wel levensvatbaar en wordt wel geboren. Jongens hebben in de regel veel meer problemen dan meisjes.



Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook OSCS te krijgen?

OSCS is een erfelijke aandoening. Vaak is de aandoening bij het kind zelf ontstaan. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook dit syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen wanneer de ouder het foutje in de eicel of in de zaadcel heeft zonder dat dit in andere lichaamscellen voorkomt. Dit maakt dat de kans dat een broertje of zusje ook het OSCS krijgt licht verhoogd (1-2 %) is.

Wanneer de moeder zelf ook OSCS heeft dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook OSCS te krijgen. Wanneer een jongen OSCS krijgt dan is de kans groot dat hij niet levensvatbaar is.

Er is een man bekend met OSCS die kinderen heeft gekregen. In dat geval hebben de dochters van deze man 100% kans om zelf ook OSCS te krijgen en de zoons 0% kans.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van OSCS syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokentest (11^e zwangerschapsweek) of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het OSCS heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Vrouwen met OSCS kunnen in aanmerking komen voor Naast prenatale diagnostiek komt u desgewenst 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 osteopathia striata. Alleen embryo's zonder de aanleg voor osteopathia striata komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Referenties

1. A novel WTX mutation in a female patient with osteopathia striata with cranial sclerosis and hepatoblastoma. Fujita A, Ochi N, Fujimaki H, Muramatsu H, Takahashi Y, Natsume J, Kojima S, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Matsumoto N, Miyake N. Am J Med Genet A. 2014;164A:998-1002
2. Dental findings in a child with osteopathia striata with cranial sclerosis (OS-CS): a case report. Nishiguchi M, Satoh K, Kamasaki Y, Hoshino T, Fujiwara T. J Clin Pediatr Dent. 2013;37(4):411-413
3. Obstructive sleep apnea successfully treated by mandibular distraction osteogenesis in a rare skeletal dysplasia. Griffiths AL, Heggie A, Holman S, Robertson SP, White SM. J Craniofac Surg. 2013;24:508-10.
4. WTX R353X mutation in a family with osteopathia striata and cranial sclerosis (OS-CS): case report and literature review of the disease clinical, genetic and radiological features. Zicari AM, Tarani L, Perotti D, Papetti L, Nicita F, Liberati N, Spalice A, Salvatori G, Guaraldi F, Duse M. Ital J Pediatr. 2012;38:27

Laatst bijgewerkt: 2 december 2015

Auteur: JH Schieving

