



Weaver syndroom

Wat is het Weaver syndroom?

Het Weaver syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen langer zijn dan gebruikelijk in combinatie met voorlopende botleeftijd en een aantal uiterlijke kenmerken

Hoe wordt het Weaver syndroom ook wel genoemd?

Soms wordt ook gesproken van het Weaver-Smith syndroom of het Weaver-Williams syndroom. Weaver, Smith en Williams zijn artsen die dit syndroom beschreven hebben. Als afkorting wordt dan het WSS-syndroom gebruikt.

Hoe vaak komt het Weaver syndroom voor bij kinderen?

Het Weaver syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak dit syndroom bij kinderen voorkomt. Geschat wordt dat het ongeveer bij één op de 1.000.000 mensen voorkomt. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen de diagnose gesteld.

Bij wie komt het Weaver syndroom voor?

Het Weaver syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak duurt het wel een tijdje voordat de diagnose Weaver syndroom gesteld wordt. Zowel jongens als meisjes kunnen het Weaver syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Weaver syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Het Weaver syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Er zijn twee foutjes bekend die kunnen zorgen voor het ontstaan van het Weaver syndroom.

Deze twee foutjes worden NSD1-gen en EZH2 – gen genoemd. Het eerste foutje ligt op chromosoom 5, het tweede foutje op chromosoom 7.

Autosomaal dominant

Deze foutjes in het erfelijk materiaal zijn zogenoemd autosomaal dominant. Dat wil zeggen dat een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om deze aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij op alle twee de chromosomen een foutje aanwezig moet zijn om de aandoening te krijgen.

Bij het kind zelf ontstaan

Meestal is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en is het foutje niet overgeërfd van de vader of de moeder.

Wel overgeërfd

Bij een klein deel van de kinderen is het foutje wel overgeërfd van de vader of de moeder. De vader of de moeder heeft dan zelf ook het Weaver syndroom.

Wat zijn de symptomen van het Weaver syndroom?

Variatie

Niet alle kinderen en volwassenen met het Weaver syndroom hebben alle onderstaande kenmerken. Ook kan de ernst van de symptomen verschillen van persoon tot persoon.

Grote lengte

Kinderen met het Weaver syndroom zijn langer dan hun leeftijdsgenoten. Dit is al het geval vanaf de babyleeftijd. Op kinderleeftijd valt duidelijk op dat kinderen langer zijn dan hun leeftijdsgenoten. Ze



groeien langs een van de bovenste lijntjes in de groeicurve of zelfs er boven. Dat heeft als nadeel dat kinderen vaak ouder geschat worden dan ze zijn.

Op volwassen leeftijd valt meestal niet meer op dat volwassenen met dit syndroom langer zijn.

Gewicht

Baby's met het Weaver syndroom zijn bij de geboorte meestal zwaarder dan gemiddeld. Ook op latere leeftijd zijn kinderen zwaarder dan hun leeftijdsgenoten.

Groot hoofd

Kinderen met het Weaver syndroom hebben vaker een groter hoofd dan gebruikelijk. Dit maakt dat jongere kinderen moeite hebben met het optillen van hun hoofd. Oudere kinderen hebben hier geen last meer van. Het enige wat ze ervan merken is dat ze met de keuze van de kleding hier rekening mee moeten houden.

Typisch uiterlijk

Kinderen met het Weaver syndroom hebben vaak een aantal typische uiterlijke kenmerken. De meeste kinderen hebben een breed voorhoofd, de ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De oren staan vaak wat lager op het hoofd dan gebruikelijk. De afstand tussen de neus en de mond (het philtrum genoemd) is vaak wat groter dan gebruikelijk. Een deel van de kinderen heeft een kleine onderkaak.

Een deel van de kinderen heeft pinken die krom zijn en niet recht, de duimen zijn juist vaak breed.

Vaak zijn de nagels smal en liggen ze diep. Op de vingertoppen zitten vaak een soort kussentjes.

De botten van de armen en benen zijn vaak breed. Veel kinderen kunnen hun armen en benen niet helemaal strekken, de knieën en de ellebogen blijven altijd een beetje gebogen.

Een deel van de kinderen heeft een of twee klompvoetjes.

Spierspanning

Jonge kinderen met het Weaver syndroom voelen vaak slapper aan dan hun leeftijdsgenoten. Dit maakt dat ze meer moeite hebben om hun hoofdje overeind te houden. Op latere leeftijd kunnen ze hun gewrichten gemakkelijk overstrekken.

Een deel van de kinderen houdt altijd een lagere spierspanning dan leeftijdsgenoten. Een ander deel van de kinderen krijgt later juist een hogere spierspanning. De armen en benen zijn dan juist stijver, waardoor kinderen minder soepel bewegen.

Ontwikkeling

Kinderen met het Weaver syndroom ontwikkelen zich vaak langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan, lopen en praten. Maar uiteindelijk leren de kinderen dit allemaal wel.

Problemen met leren

Kinderen met het Weaver syndroom hebben vaker problemen met leren op school.

Gedrag

Kinderen met het Weaver syndroom hebben vaker problemen met hun aandacht en concentratie. Ze zijn gemakkelijk afgeleid en hebben moeite met stil zitten.

Sommige kinderen worden ook gemakkelijker boos en vinden het moeilijk om met deze boosheid om te gaan. Ze worden er vaak helemaal door overmand.

Een deel van de kinderen heeft autistische kenmerken.

Stem

Een groot deel van de kinderen heeft een hes, schorre lage stem. Baby's huilen ook vaak op lage toon.



Losse huid

Kinderen met het Weaver syndroom hebben vaak een losse huid. In de huid zitten meer plooiën dan normaal.

Navel- en liesbreuk

Een groot deel van de kinderen met het Weaver syndroom heeft een navelbreukje. De navel puilt naar buiten toe uit. Een deel van de kinderen heeft last van een liesbreuk.

Scoliose

Kinderen met het Weaver syndroom hebben een vergrote kans om een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

Tumoren

Kinderen en volwassenen met het Weaver syndroom hebben een iets verhoogde kans om leukemie te krijgen. Jonge kinderen hebben een licht verhoogde kans om een neuroblastoom te krijgen.

Hoe wordt de diagnose Weaver syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van het kind met een grote lengte, een voorlopende botleeftijd en een vertraagde ontwikkeling kan er een vermoeden ontstaan dat er sprake is van het Weaver syndroom. Er bestaan ook andere syndromen waarbij kinderen een grotere lengte hebben zoals het fragiele X syndroom, het Cowden syndroom, Beckwith-Wiedemann syndroom of het Sotos syndroom.

Bloedonderzoek

Wanneer kinderen langer zijn dan gemiddeld dan zal vaak gekeken worden of ze een overmaat aan groeihormoon hebben. Hier is bij kinderen met het Weaver syndroom geen sprake van.

Röntgenfoto's

Bij kinderen met een te grote lengte zal vaak een röntgenfoto worden gemaakt van de botten om te kijken hoe de botleeftijd is. Aan de hand van de ontwikkeling van het bot kan namelijk geschat worden hoe oud het kind is. Bij kinderen met het Weaver syndroom loopt de botleeftijd voor op de kalenderleeftijd. Dit houdt in dat een kind van de leeftijd van bijvoorbeeld 7 jaar een botleeftijd kan hebben van een kind wat normaal gesproken 9 jaar oud is.

Ook kan opvallen dat de botten een specifieke vorm hebben. De uiteinden van de botten zijn breder dan normaal gesproken.

DNA-onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er sprake is van een twee de bekende foutjes op het erfelijk materiaal waarvan bekend is dat ze het Weaver syndroom kunnen veroorzaken.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Zeker wanneer nog niet vermoedt wordt dat er sprake is van het Weaver syndroom. Het is niet goed bekend of er bijzonderheden te zien zijn op de scan van kinderen met het Weaver syndroom. Bij een paar kinderen is beschreven dat de hersenen anders aangelegd waren dan gebruikelijk.



Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt ook vaak onderzoek gedaan naar het voorkomen van stofwisselingsziekten. Meestal gebeurt dit door onderzoek van de urine of door onderzoek van het bloed. Bij kinderen met het Weaver syndroom worden hierbij geen afwijkingen gevonden. Kinderen met Sanfillipo syndroom kunnen symptomen hebben die lijken op het Weaver syndroom.

Orthopeed

Kinderen met het Weaver syndroom die klachten hebben als gevolg van platvoeten, klompvoetjes of een zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose) zullen worden verwezen naar een orthopeed voor onderzoek en behandeling.

Hoe wordt het Weaver syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Weaver syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om er voor te zorgen dat kinderen zo min mogelijk last hebben van de symptomen die horen bij deze ziekte.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren. Bij een kind met een te lage spierspanning kan de kinderfysiotherapeut oefeningen geven om de spieren sterker te maken. Bij kinderen met een te hoge spierspanning juist oefeningen om de spieren soepel te houden.

Logopedist

Een logopediste kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren of met behulp van plaatjes wanneer het nog niet goed lukt om te praten.

Ergotherapie/Revalidatiearts

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Medicijnen voor gedragsproblemen

De medicijnen die gebruikt worden voor ADHD kunnen ook worden gebruikt bij kinderen met ADHD als gevolg van het Weaver syndroom.

Scoliose

Kinderen met het Weaver syndroom krijgen meestal een milde scoliose waarvoor geen behandeling nodig is. Een klein deel van de kinderen heeft wel behandeling nodig in de vorm van een corset of een operatie.

Begeleiding

Via het forum van deze website kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.



Wat betekent het hebben van het Weaver syndroom voor de toekomst?

Ontwikkeling

Kinderen met het Weaver syndroom ontwikkelen zich trager maar zijn meestal wel in staat om later een zelfstandig leven te leiden.

Levensverwachting

Kinderen met het Weaver syndroom hebben een normale levensverwachting.

Kinderen

Volwassenen met het Weaver syndroom kunnen kinderen krijgen. Hun kinderen hebben tot 50% kans om zelf ook het Weaver syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Weaver syndroom te krijgen?

Het Weaver syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Bij de meeste kinderen is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. In die situatie hebben broertjes en zusjes geen vergrote kans om zelf ook het Weaver syndroom te krijgen. Soms hebben kinderen het foutje overgeërfd van hun vader of moeder die dan zelf ook het Weaver syndroom heeft. In die situatie hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om zelf ook deze aandoening te krijgen.

Een enkele keer is het foutje alleen aanwezig in de eicel of zaadcel en niet in de andere cellen van de vader of moeder, in die situatie hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om zelf het Weaver syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Indien bekend is om welk foutje in het erfelijk materiaal het gaat, dan is het mogelijk bij een volgende zwangerschap door middel van een vruchtwaterpunctie of vlokkentest te kijken of dit kindje ook het Weaver syndroom heeft.

Referenties

1. Overgrowth syndromes. Neylon OM, Werther GA, Sabin MA. Curr Opin Pediatr. 2012;24:505-11
2. Mutations in EZH2 cause Weaver syndrome. Gibson WT, Hood RL, Zhan SH, Bulman DE, Fejes AP, et al Am J Hum Genet. 2012;90:110-8

Laatst bijgewerkt: 2 januari 2013

Auteur: JH Schieving