



White-Sutton syndroom

Wat is het White-Sutton syndroom?

Het White-Sutton syndroom is een erfelijk aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een kleine lengte en meer of minder opvallende uiterlijke kenmerken.

Hoe wordt het White-Sutton syndroom ook wel genoemd?

White en Sutton zijn twee artsen die dit syndroom in 2016 voor het eerst beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters WHSUS.

MRD37

Soms wordt de naam MRD37 syndroom gebruikt. MR is de afkorting voor mentale retardatie, het medische woord voor een verstandelijke beperking. De D staat voor dominant en geeft aan dat een fout op een van de twee chromosomen voldoende is om deze aandoening te krijgen. Het getal 37 geeft aan dat dit syndroom als 37^e syndroom beschreven is. In 2016 heeft dit syndroom de naam White-Sutton syndroom gekregen.

Hoe vaak komt het White-Sutton syndroom voor bij kinderen?

Het White-Sutton syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het White-Sutton syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook pas duidelijk worden hoe vaak dit syndroom nu daadwerkelijk voorkomt bij kinderen.

Bij wie komt het White-Sutton syndroom voor?

Het White-Sutton syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Vaak duurt het enige tijd voordat duidelijk is, dat er sprake is van een syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het White-Sutton syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het White-Sutton syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Het White-Sutton wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van chromosoom 1. De plaats van deze fout wordt het POGZ-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Bovengenoemde fout in het DNA zijn een zogenaamd autosomaal dominant fout. Dat wil zeggen dat een fout op één van de twee chromosomen die een kind in het POGZ-gen heeft al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief fout waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen met het White-Sutton syndroom is de fout bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel. Dit wordt ook wel de novo, nieuw bij het kind ontstaan genoemd.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft de fout in het gen geërfd van een ouder die zelf ook een fout in



dat gen heeft Soms was al bekend dat de ouder zelf ook het White-Sutton syndroom heeft, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer de aandoening bij het kind wordt gesteld.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het DNA wordt een bepaald eiwit, het Pogo transposable element with ZNF domain niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt afgekort met de letters POGZ-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van de hersenen. Bij kinderen met deze aandoening worden de hersenen anders aangelegd, waardoor de ontwikkeling van kinderen met deze aandoening langzamer verloopt dan van andere kinderen.

Wat zijn de symptomen van het White-Sutton syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het White-Sutton syndroom hebben. Het valt van te voren niet te voorspellen van welke symptomen een kind last zal gaan krijgen.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het White-Sutton syndroom zijn vaak slap in hun spieren. Baby's moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen, te gaan zitten en te gaan staan. De meeste kinderen leren deze vaardigheden daarom pas op latere leeftijd dan kinderen zonder een White-Sutton syndroom. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoeten.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het White-Sutton syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Soms is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het White-Sutton syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen zijn in staat om zelfstandig te kunnen lopen. Het lopen gaat vaak houterig. Kinderen met dit syndroom vallen gemakkelijker. Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

Problemen met praten

Ook de spraaktaalontwikkeling verloopt bij kinderen met dit syndroom langzamer dan bij kinderen zonder dit syndroom. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk.. Kinderen vinden het vaak moeilijk om te vertellen wat ze hebben mee gemaakt of hoe ze zich voelen. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Problemen met leren

Kinderen met het White-Sutton hebben vaak problemen met leren. De mate van problemen



met leren kan erg verschillen, sommige kinderen kunnen regulier onderwijs volgen met enige ondersteuning, andere kinderen zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend.

ADHD

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen met ADHD hebben moeite om bij een taakje langere tijd de aandacht te houden. Ze spelen maar kort met een bepaald speelgoed en gaan dan weer naar een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag.

Stereotypieën

Veel kinderen met dit syndroom maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

Vriendelijk karakter

Vaak zijn kinderen met het White-Sutton syndroom vriendelijke kinderen die houden van contact met andere mensen.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met het White-Sutton syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze zijn meer op zichzelf en hebben niet zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Het maken van oogcontact vinden kinderen vaak moeilijk.

Kinderen met autistiforme kenmerken houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag. Zij vinden het lastig wanneer hiervan wordt afgeweken. Ook onverwachte gebeurtenissen zijn moeilijk. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan. Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Zelfverwonding

Tieners met het White-Sutton syndroom kunnen zichzelf als teken van frustratie gaan verwonden. Ze trekken bijvoorbeeld haren uit het hoofd of gaan bijten op hun vingers.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft last van koortsstuipen of epilepsieaanvallen.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker.

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 deze aandoening hebben vaak een kleinere hoofdomtrek dan gebruikelijk. Het achterhoofd is vaak plat. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De neusbrug is vaak plat, terwijl de neuspunt vaak stevig. De wangen zijn vaak verhoudingsgewijs groot. De afstand tussen de neus en de mond is vaak kort. De mond is vaak smal. De mondhoekjes hangen vaak naar beneden toe. Het gehemelte is vaak hoog. De kin is vaak smal en staat wat naar voren toe. De oren staan lager op het hoofd en zijn naar achteren toe gedraaid. De nek is vaak kort. De handen zijn vaak kort en breed.

Weinig mimiek

Kinderen met het White-Sutton syndroom hebben vaak weinig mimiek in hun gezicht. Het gezicht is slap, de mond hangt vaak open. De uitdrukking op het gezicht verandert weinig wanneer kinderen blij zijn of juist verdrietig.

Kleine lengte

Kinderen met dit syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

Klein hoofd

De hoofdomtrek van kinderen met deze aandoening is vaak klein. Een te kleine hoofdomtrek wordt microcefalie genoemd.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Hierdoor bestaat een verhoogde kans op het ontwikkelen van een lui oog waarmee kinderen minder goed kunnen zien. Vaak hebben kinderen een bril nodig omdat ze bijziend of verziend zijn. De oogzenuw kan onderontwikkeld zijn, waardoor kinderen slechter kunnen zien. Ook kunnen kinderen moeite hebben met het zien van kleuren. Cerebrale visusstoornis komt ook vaker voor bij kinderen met dit syndroom. De hersenen verwerken de signalen van de ogen dan niet op de juiste manier waardoor kinderen niet goed kunnen zien.

Problemen met horen

Een klein deel van de kinderen is slechthorend.

Aangeboren hartafwijking

Een klein deel van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking.

Gewicht

Vanaf de puberteit bestaat er een vergrote kans op het ontwikkelen van overgewicht.

Kwijlen

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor



pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedslertjes.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen. Dit kan buikpijnklachten geven.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met dit syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Hypermobiel

Een groot deel van de kinderen is erg soepel in de gewrichten, zij kunnen deze gemakkelijk overstrekken, dit wordt ook wel hypermobiel genoemd.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Een dergelijke verkromming wordt scoliose genoemd. Meestal hebben kinderen met het White-Sutton syndroom hier geen last van.

Hoe wordt de diagnose White-Sutton syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand in combinatie met een kleine lengte en bijzondere uiterlijke kenmerken kan gedacht worden aan een syndroom. Er bestaan veel verschillende syndromen die allemaal soortgelijke problemen kunnen geven. Er is aanvullend onderzoek nodig om na te gaan van welk syndroom er sprake is.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het White-Sutton syndroom geen bijzonderheden gevonden. Vanwege de kleine lengte wordt vaak gekeken of er sprake is van een tekort aan groeihormoon, maar dit wordt meestal niet 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 POGZ-gen.

Tegenwoordig wordt de diagnose vaak gesteld met een nieuwe genetische techniek, whole exome sequencing (WES) genoemd, die in een keer allerlei foutjes in het DNA kan onderzoeken die de oorzaak zijn van een ontwikkelingsachterstand. Ook op deze manier kan de diagnose White-Sutton syndroom worden gesteld zonder dat er gericht aan gedacht wordt.

MRI van de hersenen

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het White-Sutton syndroom.



Afwijkingen die wel gezien zijn een dunne hersenbalk en een kleiner volume van de hersenen. Ook kan de aanleg van het geleidingslaagje rondom de hersenen trager verlopen dan gebruikelijk.

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 ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met dit syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

De oogarts kan beoordelen of er sprake is van problemen met zien.

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.

Hoe wordt het White-Sutton syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het White-Sutton syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van kinderen met White-Sutton syndroom zo goed mogelijk te laten verlopen.

Problemen met zien

Bij kinderen die last hebben van scheelzien, is het vaak nodig om een oog af te plakken om te voorkomen dat een oog een zogenaamd lui oog wordt, waarmee kinderen niet meer goed kunnen zien. Een groot deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

Gehoorapparaat

Een deel van de kinderen heeft baat bij een gehoorapparaatje om beter te kunnen horen.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kind zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. 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. Wanneer schrijven lastig is, kan het bijvoorbeeld helpen om te schrijven met een dikkere pen. Ook bestaat er bestek met dikkere handvaten die gemakkelijker vast te houden zijn en zijn er hulpmiddelen om kleding zelf aan te kunnen trekken als dat lastig gaat.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een 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

Een deel van de kinderen volgt regulier onderwijs al dan niet met extra ondersteuning. Een ander deel van de kinderen volgt speciaal onderwijs uit cluster 3 of 4 afhankelijk van welk probleem het meest op de voorgrond staat. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan meer een leerprogramma op maat voor het kind gemaakt worden.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of contact maken met andere kinderen.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autisme. Soms is het nodig om gedragsregulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon of aripiprazol voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn voor de behandeling van epilepsie bij kinderen met MPPH syndroom. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®), lamotrigine (Lamictal®), oxcarbazepine (Trileptal®) en zonisamide (Zonegran®).

Slaap

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.



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.

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.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. 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 en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Scoliose

Wanneer er een te sterke verkromming van de rug ontstaat die klachten gaat geven is ook hiervoor een behandeling nodig. In het begin gaat het om fysiotherapie, eventueel in combinatie met een corrigeren corset. Omdat de scoliose bij kinderen met het White-Sutton syndroom meestal mild is, is een operatieve behandeling van de scoliose in de regel niet nodig.

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 hun kind een syndroom heeft en de onzekerheden die daarbij horen.

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 White-Sutton syndroom.

Wat betekent het hebben van het White-Sutton syndroom voor de toekomst?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het White-Sutton syndroom, gaan in hun eigen tempo vooruit in hun ontwikkeling. Een deel van de volwassenen kan zelfstandig functioneren. Een ander deel van de volwassenen heeft in meer of mindere mate de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren in het dagelijks leven.

Weinig bekend

Er is nog maar weinig bekend over volwassenen met het White-Sutton syndroom.

Levensverwachting

Er zijn geen redenen om aan te nemen dat de levensverwachting van kinderen met dit syndroom anders is dan van andere kinderen zonder dit syndroom. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie kan van invloed zijn op de levensverwachting.

Kinderen krijgen

Volwassen met White-Sutton syndroom kunnen kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het White-Sutton syndroom te krijgen. Of deze kinderen evenveel, minder of meer symptomen zullen krijgen dan hun ouder valt van te voren niet te voorspellen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het White-Sutton syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het White-Sutton syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal.

Wanneer één van de ouders zelf het White-Sutton syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook het White-Sutton syndroom te krijgen.

Wanneer de fout bij het kind zelf is ontstaan, dan is de kans erg klein dat een broertje of zusjes ook zelf het White-Sutton syndroom krijgt. Dit zou alleen kunnen wanneer de fout bij de vader in de zaadcellen of bij de moeder in de eicellen zit zonder dat zij dit in de andere lichaamscellen hebben. De kans hierop is 1-2%.

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 het White-Sutton syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Referenties

1. POGZ truncating alleles cause syndromic intellectual disability. White J, Beck CR, Harel T, Posey JE, Jhangiani SN, Tang S, Farwell KD, Powis Z, Mendelsohn NJ, Baker JA, Pollack L, Mason KJ, Wierenga KJ, Arrington DK, Hall M, Psychogios A, Fairbrother L, Walkiewicz M, Person RE, Niu Z, Zhang J, Rosenfeld JA, Muzny DM, Eng C, Beaudet AL, Lupski JR, Boerwinkle E, Gibbs RA, Yang Y, Xia F, Sutton VR. *Genome Med.* 2016;8:3.



Laatst bijgewerkt: 20 februari 2019

Auteur: JH Schieving