



Syndroom van Cayler

Wat is het syndroom van Cayler?

Het syndroom van Cayler is een aangeboren aandoening waarbij een helft van het gezicht minder goed beweegt dan de andere helft. Daarnaast kunnen nog andere aangeboren afwijkingen voorkomen.

Hoe wordt het syndroom van Cayler ook wel genoemd?

Het syndroom van Cayler wordt ook wel aangeduid met de term asymmetric crying face syndrome. De term asymmetric geeft aan dat de ene helft van het gezicht anders beweegt dan de andere, de term crying betekend huilen, tijdens huilen valt de asymmetrie van het gezicht namelijk vooral op. De term face betekent gezicht.

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is hypoplasie van de musculus depressor anguli oris syndroom. De oorzaak van het asymmetrisch bewegen van het gezicht zit in het onderontwikkeld zijn (hypoplasie) van een bepaald spiertje in het gezicht. Deze spier heeft de musculus depressor anguli oris. Musculus staat voor spier, depressor betekent naar beneden trekken, anguli oris betekent mondhoek.

Ook wordt de term Cayler cardiofaciaal syndroom wel gebruikt. Cayler was een arts die dit syndroom beschreven heeft. Cardio betekent hart naar de vaak voorkomende hartafwijkingen bij dit syndroom, faciaal betekent gezicht.

Hoe vaak het syndroom van Cayler voor bij kinderen?

Het syndroom van Cayler is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak dit syndroom bij kinderen voorkomt in Nederland.

Bij wie komt het Cayler syndroom voor?

Het Cayler syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Zowel jongens als meisjes kunnen dit syndroom krijgen, mogelijk komt het iets vaker bij meisjes als bij jongens voor.

Wat is de oorzaak van het Cayler syndroom?

Ontbreken spier

De asymmetrie van het gezicht wordt veroorzaakt door het ontbreken van een spiertje in het gezicht. Dit spiertje wordt de musculus anguli oris genoemd. Dit spiertje trekt normaal de mondhoek omlaag. Tijdens huilen wordt de mondhoek aan de gezonde kant wel omlaag getrokken, maar aan de kant waar het spiertje ontbreekt niet. Hierdoor hebben kinderen vooral tijdens huilen een asymmetrisch gezicht.

Fout in erfelijk materiaal

Het syndroom van Cayler wordt waarschijnlijk veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Verschillende foutjes in het erfelijk materiaal kunnen hiervoor verantwoordelijk zijn. Een veel gevonden fout is het ontbreken van een stukje van het erfelijk materiaal op chromosoom 22. Dit is dezelfde fout als die bij kinderen met het velocardiofaciaal syndroom gevonden worden. Kinderen met het syndroom van Cayler kunnen ook andere afwijkingen hebben die gezien worden bij het velocardiofaciaal syndroom.

Andere foutjes die ook wel eens gevonden zijn, zijn foutjes op het zogenaamde 15^e chromosoom.



Wat zijn de symptomen van het syndroom van Cayler?

Asymmetrie gezicht

Het opvallendste symptoom van het syndroom van Cayler is de asymmetrie van het gezicht. Deze asymmetrie wordt met name tijdens huilen of lachen gezien en niet wanneer het kind ontspannen is. De mondhoek aan de aangedane kant beweegt niet naar beneden en naar buiten. Daardoor ziet de mond er scheef uit tijdens het huilen. De linkerkant is veel vaker aangedaan dan de rechterkant, de verhouding is 3:1.

Typisch uiterlijk

Naast de bovengenoemde asymmetrie van het gezicht, kunnen kinderen met het syndroom van Cayler ook andere uiterlijke kenmerken hebben. Bij een deel van de kinderen is de hoofdomvang klein, dit wordt microcefalie genoemd. Ook kunnen de ogen klein zijn, vaak staan de ogen wat verder uit elkaar. De neus is plat en klein. Vaak is de kaak ook kleiner van omvang. Een deel van de kinderen heeft een gehemelte spleet. De oren staan laag op het hoofd. Soms komt een bijootje voor. Een deel van de kinderen heeft een kort tongriempje.

Hartafwijking

Bij één tot twee op de vijf kinderen met het syndroom van Cayler komt een aangeboren hartafwijking voor. Verschillende soorten aangeboren hartafwijkingen kunnen voorkomen. De meestvoorkomende hartafwijkingen zijn een gaatje tussen de beide hartkamers (ventrikelspetumdefect), een gaatje tussen de beide hartboezems (een atriumseptumdefect) of een zogenaamde tetralogie van Fallot.

Ontwikkelsachterstand

Bij één op de tien kinderen met het syndroom van Cayler verloopt de ontwikkeling trager dan bij leeftijdsgenoten. Zij gaan later zitten, staan, lopen en praten. Uiteindelijk leren alle kinderen dit wel.

Epilepsie

Kinderen met het syndroom van Cayler kunnen last krijgen van epilepsie aanvallen. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen.

Afwijkingen aan het skelet

Bij één op de vijf kinderen komen afwijkingen aan de botten voor. Vaak gaat het om een afwijken de vorm van het bot van de schedel. Ook komen aangeboren vergroeiingen van de gewrichten (contracturen) vaker voor. Ook kunnen de heupjes uit de kom liggen bij de geboorte. Bij een deel van de kinderen bestaat het borstbeen niet uit een maar uit twee stukken. Ook kunnen extra vingers of tenen voorkomen.

Zelden gaat het syndroom van Cayler samen met een open ruggetje.

Afwijkingen aan de urinewegen

Een deel van de kinderen met het syndroom van Cayler heeft afwijkingen aan de urinewegen. Soms zijn de nieren klein en onderontwikkeld. Een deel van de kinderen heeft last van reflux, het terugstromen van urine van de blaas naar de urinewegen of zelfs de nieren. Dit kan schade aan de nieren veroorzaken.



Hoe wordt de diagnose syndroom van Cayler gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind en de bevindingen bij onderzoek kan de diagnose syndroom van Cayler worden gesteld.

Aanvullend onderzoek is alleen nodig om andere aangeboren afwijkingen die samen gaan met het syndroom van Cayler op te sporen.

Bloedonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er een van de bekende foutjes aanwezig is in het erfelijk materiaal die het syndroom van Cayler kunnen veroorzaken.

Kindercardioloog

Omdat kinderen met het syndroom van Cayler een grotere kans hebben om een aangeboren hartafwijking te hebben, worden alle kinderen een keer onderzocht door een kindercardioloog. Deze zal vaak een echo van het hart maken om te kijken of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

MRI-scan van de hersenen

Wanneer kinderen met het syndroom van Cayler zich langzamer ontwikkelen dan hun leeftijdsgenoten, wordt er vaak voor gekozen om een MRI-scan van de hersenen te maken. Bij een deel van de kinderen worden afwijkingen aan de hersenen gezien, zoals een kleiner volume van de hersenen en/of de kleine hersenen. De hersenbalk die de informatie tussen de rechter en de linkerhersen helft doorgeeft kan er anders uit zien dan gewoonlijk. Ook komt een zogenaamde megacisterna magna vaker voor.

EEG

Bij kinderen met epilepsie aanvallen wordt vaak een EEG gemaakt. De afwijkingen die op het EEG gevonden zijn, zijn niet specifiek voor het Cayler syndroom.

Hoe worden kinderen met het syndroom van Cayler behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het syndroom Van Cayler kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te behandelen of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

Medicijnen

Epilepsie aanvallen kunnen voorkomen worden met behulp van medicijnen.

Operatie van het gezicht

Wanneer kinderen op latere leeftijd het vervelend vinden dat hun gezicht asymmetrisch beweegt, kan de plastisch chirurg een operatie verrichten waardoor het gezicht een stukje minder asymmetrisch lijkt.

Hartoperatie

Bij kinderen met een aangeboren hartafwijking is het vaak nodig een operatie uit te voeren om deze hartafwijking te corrigeren. Het hangt van de ernst van de hartafwijking af op welke leeftijd deze operatie uitgevoerd gaat worden. Vaak zijn meerdere operaties op verschillende leeftijden nodig.



Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook bij problemen met voeding en slikken kan de logopediste vaak goede adviezen geven.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het syndroom van Cayler is belangrijk. 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.

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 syndroom van Cayler voor de toekomst?

Ontwikkelingsachterstand

Het syndroom van Cayler is een syndroom waarbij een deel van de kinderen een ontwikkelingsachterstand heeft. De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot kind. Sommige kinderen hebben een normaal IQ, andere kinderen hebben een verstandelijk beperking. Een deel van de kinderen gaat naar het speciaal onderwijs.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Cayler zonder hartafwijking is normaal. Bij kinderen met een hartafwijking zal de ernst en de behandelbaarheid van de hartafwijking van invloed zijn op de levensverwachting.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het syndroom van Cayler te krijgen?

Het syndroom van Cayler wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Waarschijnlijk spelen daarnaast nog andere factoren een rol of een kind het syndroom van Cayler zal krijgen of niet. Broertjes en zusjes hebben een verhoogde kans om ook dit syndroom te krijgen. Hoe groot deze kans is, hangt af van het soort fout in het erfelijk materiaal.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. Akcakus M, Ozkul Y, Gunes T, Kurtoglu S, Cetin N, Kisaarslan AP, Dundar M. Associated anomalies in asymmetric crying facies and 22q11 deletion. *Genet Couns.* 2003;14:325-30
2. Dubnov-Raz G, Merlob P, Geva-Dayan K, Blumenthal D, Finkelstein Y. Increased rate of major birth malformations in infants with neonatal "asymmetric crying face": a hospital-based cohort study. *Am J Med Genet A.* 2007;143:305-10.

Laatst bijgewerkt: 12 juli 2008

Auteur: J.H. Schieving