



SEDC

Wat is SEDC?

SEDC is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een kleine lichaamslengte hebben en anders gevormde botten dan gebruikelijk.

Hoe wordt SEDC ook wel genoemd?

SEDC is een afkorting van Spondylo Epiphyseal Dysplasia Congenita. Het woord dysplasia verwijst naar aanlegstoornissen in het lichaam. Spondylo verwijst naar de wervels die anders aangelegd zijn dan gebruikelijk. Het woord epiphyseal geeft aan dat de groeischijven van de lange botten van de armen en benen niet op de juiste manier werken. Het woord congenita geeft aan dat deze aandoening al vanaf de geboorte aanwezig is. In plaats van SEDC wordt ook wel gesproken van SED congenita.

Osteochondrodysplasie

SEDC is een aandoening die valt onder een groep aandoeningen die osteochondrodysplasie worden genoemd. Bij deze aandoening is er een probleem met de aanmaak van kraakbeen waardoor de botten anders gevormd worden dan gebruikelijk. Andere aandoeningen die ook in deze groep vallen zijn achondroplasie en hypochondroplasie.

Dwerggroei

SEDC is een vorm van dwerggroei. Er wordt gesproken van dwerggroei wanneer een volwassene een eindlengte bereikt die minder is dan 145 cm.

COL2A1-gerelateerde aandoeningen

SEDC wordt veroorzaakt door een foutje op een bepaalde plaats in het erfelijk materiaal die COL2A1 wordt genoemd. Er bestaan ook andere aandoeningen die ook veroorzaakt worden door een foutje in het zelfde stukje erfelijk materiaal zoals het Stickler syndroom. De plaats van het foutje en de ernst van het foutje bepalen welke combinatie aan symptomen ontstaat.

Hoe vaak komt SEDC voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak SEDC voorkomt bij kinderen. Het is een zeldzame ziekte. Geschat wordt dat één op de 100.000 kinderen SEDC heeft. Jaarlijks worden in Nederland ongeveer 3 tot 4 kinderen geboren met SEDC.

Bij wie komt SEDC voor?

SEDC is al voor de geboorte aanwezig. Vaak wordt op een ECHO tijdens de zwangerschap al gezien dat de botjes van de armen en benen kleiner zijn dan gebruikelijk. Zowel jongens als meisjes kunnen SEDC krijgen.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van SEDC?

Fout in erfelijk materiaal

SEDC wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Dit erfelijk materiaal wordt DNA genoemd. SEDC wordt veroorzaakt door een foutje op chromosoom 12 op een plaats die het COL2A1-gen wordt genoemd.

Autosomaal dominant

SEDC wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 12 die een kind heeft in het COL2A1-gen al



voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 12 een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen met SEDC is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders. Wanneer een afwijking in het DNA bij het kind zelf ontstaat, wordt dit ook wel een spontane mutatie of de novo genoemd.

Geërfd van een ouder

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het COL2A1-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook SEDC heeft.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt collageen type II, alfa-1 genoemd, ook wel afgekort als COL2A1. Dit eiwit is een belangrijk onderdeel van kraakbeen en van het glasvocht van het oog. speelt een belangrijk groei bij de aanleg van kraakbeen. Bij kinderen met SEDC wordt onvoldoende kraakbeen aangemaakt.

Aanmaak van bot

Om te groeien, zullen de botten van kinderen steeds groter moeten worden. Groei van een bot vindt plaats in de zogenaamde groeischijf. In deze groeischijf wordt eerst kraakbeen aangemaakt. Later wordt dit zachte kraakbeen omgezet in hard bot. Bij kinderen met SEDC wordt er onvoldoende kraakbeen aangemaakt. Omdat er minder kraakbeen is, kan er ook minder bot aangemaakt worden. De botten blijven hierdoor kleiner. Vooral de botten van de armen en benen en de botten van wervels zijn hierdoor kleiner en anders van vorm dan gebruikelijk.

Welke symptomen hebben kinderen met SEDC?

Variatie

Het ene kind met SEDC heeft meer en ernstigere symptomen dan het andere kind met SEDC. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal gaan krijgen.

ECHO tijdens de zwangerschap

Tijdens de zwangerschap kan door middel van ECHO onderzoek al opvallen dat de botten van de armen en benen en wervelkolom kleiner zijn dan gebruikelijk.

Kleine lengte

Kinderen met SEDC zijn kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Dit valt vaak na de geboorte al op. Vooral de armen en de benen en de rug zijn korter dan gebruikelijk. In verhouding zijn de armen vaak langer dan de romp. Kinderen blijven altijd kleiner dan hun leeftijdsgenoten. De gemiddelde eindlengte die volwassenen met SEDC bereiken ligt tussen de 84 en 128 cm. Er bestaan speciale groeicurves voor kinderen met SEDC.

Armen en benen

De lange botten van de armen en benen zijn korter dan gebruikelijk. Ook hebben de botten vaak een lichte kromming in plaats van een recht verlopende vorm. De benen staan hierdoor



in een O-stand. Het medische woord hierdoor is coxa vara. De handen en voeten hebben een normale grootte.

Klompvoetjes

Een deel van de kinderen heeft zogenaamde klompvoetjes, de voeten hebben dan een afwijkende vorm en staan naar binnen toe gedraaid.

Wervelkolom

Bij kinderen met SEDC is de wervelkolom korter dan gebruikelijk. De wervels zijn veel platter dan gewoonlijk. Hierdoor zijn de nek en de rug kort. Met het ouder worden kan er een zijwaartse verkromming van de wervelkolom ontstaan. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook komt een toegenomen voorwaartse kromming in de nek vaak voor, dit wordt een kyfose of bochel genoemd. Het onderste stukje van de rug staat vaak in een holle stand. Dit wordt een lordose genoemd. Scoliose, kyfose en lordose kunnen zorgen voor problemen met zitten en staan en aanleiding zijn voor het ontstaan van rugklachten.

Lage spierspanning

Kinderen met SEDC hebben een lagere spierspanning, zij voelen slapper aan dan kinderen zonder SEDC. De lagere spierspanning zorgt er voor dat kinderen op babyleeftijd meer moeite hebben om te leren hun hoofd overeind te houden.

Trager verlopende ontwikkeling

Door de lagere spierspanning en de andere lichaamsverhoudingen verloopt de ontwikkeling van kinderen met een SEDC langzamer dan die van kinderen zonder een SEDC. Kinderen gaan meestal later rollen, zitten, kruipen, staan en lopen dan hun leeftijdsgenoten. Uiteindelijk leren vrijwel alle kinderen dit wel. Tijdens het lopen maken kinderen een heen en weer gaande beweging met de heupen. Dit wordt ook wel een waggelende gang genoemd.

Normale intelligentie

Kinderen met een SEDC hebben een normale intelligentie.

Contracturen

Vaak kunnen de gewrichten van de ellebogen, de heupen en de knieën niet helemaal gestrekt worden. Dit wordt een contractuur genoemd. Met het ouder worden neemt de beweeglijkheid van deze gewrichten vaak verder af.

Pijnlijk gewrichten

Kinderen met SEDC hebben gemakkelijker last van pijn in hun gewrichten. De gewrichten kunnen ook gemakkelijk opzwellen dan gebruikelijk. Dit wordt een osteoartritis genoemd.

Heup uit de kom

Door de afwijkende stand van de heup, schiet de heup bij kinderen met SEDC gemakkelijker uit de kom dan bij kinderen zonder SEDC. Wanneer de heup uit de kom is, zorgt dit voor pijnklachten in combinatie met een korter been.

Gezicht

Kinderen met SEDC hebben vaak een vlak gelaat. De ogen kunnen verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. De botten van de kaak zijn vaak weinig ontwikkeld. De neus is vaak plat.



Schisis

Een deel van de kinderen wordt geboren met een spleetje in de lip en/of het gehemelte. Dit wordt ook wel een schisis genoemd. Een schisis kan zorgen voor problemen met drinken, eten en praten.

Problemen met zien

Een groot deel van de kinderen met deze aandoening is bijziend. Zij hebben een bril nodig om goed te kunnen zien. Kinderen met SEDC hebben een verhoogd risico op het krijgen van een loslating van het netvlies. Dit geeft vaak ineens ernstige problemen met zien, soms voorafgegaan door het zien van lichtflitsjes. Een andere reden voor problemen met zien is een plotseling verschuiven van het glasvocht in het oog.

Problemen met horen

Een op de vier kinderen met SEDC is slechthorend. De mate van slechthorendheid kan toenemen met het ouder worden. Ook zijn kinderen met SEDC gevoeliger voor het krijgen van oorontstekingen. Oorontstekingen kunnen vocht achter het trommelvlies geven waardoor ook problemen met horen kunnen ontstaan.

Druk op het ruggenmerg

De afwijkende vorm van de wervelkolom kan zorgen voor het ontstaan van druk op het ruggenmerg. Het ruggenmerg loopt namelijk in een kanaal door de wervels heen. Door druk op het ruggenmerg kunnen problemen met lopen ontstaan in de vorm van stijfheid van de armen of benen, een veranderd gevoel in armen of benen (verdoofd gevoel, tintelingen, prikkelingen) problemen met kauwen, slikken, praten en/of problemen met plassen en ontlasting (niet vaak kunnen of ongewild verlies van urine of ontlasting).

Het probleem van druk op het ruggenmerg ontstaat het vaakst boven in de nek. Vaak kunnen de wervels boven in nek meer ten opzichte van elkaar bewegen dan gebruikelijk. Kinderen moeten overstrekken van de nek dan ook zo veel mogelijk voorkomen.

Apneu

Druk op de hersenstam door een vernauwd achterhoofdsgat kan zorgen voor het ontstaan van apneus. Dit zijn tijdelijke ademstops. Ze worden ook wel centrale apneus genoemd. Deze komen vaak tijdens de slaap voor. Het probleem is dat iedereen in de nacht slaapt en het daarom moeilijk opvalt dat een kind of een volwassene last heeft van apneus.

Niet uitgerust worden in de ochtend, vaak wakker worden in de nacht, of wakker worden met hoofdpijnklachten kunnen wijzen op het voorkomen van apneus.

Op oudere kinderleeftijd en op volwassen leeftijd kunnen ook apneus voorkomen die ontstaan omdat de luchtweg tijdens de slaap slap wordt en samenvalt. Zulke apneus worden obstructieve apneus genoemd. Snurken kan een aanwijzing zijn dat er sprake is van zulke obstructieve apneus.

Longen

Een deel van de kinderen met SEDC heeft ook overdag problemen met ademen. Soms komt dit omdat de longinhoud kleiner is dan gebruikelijk vanwege de andere vorm van de borstkas. De borstkas is vaak breed, het borstbeen kan naar buiten toe staan.

Liesbreuk

Kinderen met SEDC hebben een grotere kans op het ontwikkelen van een liesbreuk. Dit is te zien als een zwelling in de lies.



Zelfvertrouwen

Voor kinderen is het niet gemakkelijk om anders te zijn dan andere kinderen. Dit kan gevolgen hebben voor het ontwikkelen van het zelfvertrouwen. Het is belangrijk dat volwassenen in de omgeving kinderen hierbij helpen en ondersteunen. Ieder kind is goed zoals het is.

Hoe wordt de diagnose SEDC gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een kleine lengte, korte armen en benen en een korte nek en rug kan worden vermoed dat er sprake is van SEDC.

DNA onderzoek

Door middel van een buisje bloed kan DNA verkregen worden. Op deze manier kan het foutje in het COL2A1-gen worden opgespoord waarmee de diagnose SEDC zeker is.

Foto van de botten

Op een foto van de botten kan gezien worden dat de botten van de armen en benen korter zijn dan gebruikelijk. Ook kan op een foto worden gezien dat de botten van de wervelkolom anders van vorm zijn dan gebruikelijk.

MRI scan van de rug

Wanneer er aanwijzingen zijn dat er sprake is van een vernauwing van het kanaal in de wervels (kanaalstenose) kan door middel van een MRI scan gekeken worden of er inderdaad sprake is van een vernauwing en of hierdoor druk op het ruggenmerg of de zenuwen die uit het ruggenmerg komen ontstaat. De vernauwing van het wervelkanaal wordt het meest gezien ter hoogte van de nek.

Kinderarts

De groei van kinderen met SEDC wordt met regelmaat gecontroleerd. Het is belangrijk dat deze groei wordt vergeleken met de groei van andere kinderen met een SEDC. Er bestaan speciale groeicurves voor kinderen met een SEDC.

Orthopeed

Kinderen met SEDC zullen regelmatig gecontroleerd worden door de orthopeed om te kijken hoe het gaat met de groei van de botten en met de stand van de rug.

Oogarts

Kinderen met SEDC zullen regelmatig gecontroleerd worden door de oogarts om te beoordelen of er sprake is van bijziendheid, loslating van het netvlies of verschuiven van het glasvocht.

KNO-arts

Kinderen met SEDC zullen regelmatig gecontroleerd worden door de KNO-arts om zo gevolgen van oorinfecties en gehoorverlies tijdig op te sporen en te behandelen. Sommige kinderen kunnen beter horen door gebruik van een gehoorapparaat.

Polysomnografie

Een polysomnografie is een slaaponderzoek waarbij gemeten kan worden of er sprake is van apneus.



Longfunctieonderzoek

Door middel van longfunctieonderzoek kan gekeken worden of er sprake is van een verminderde longfunctie.

Hoe wordt SEDC behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die SEDC ongedaan kan maken. De behandeling is er op gericht kinderen zo goed mogelijk te begeleiden zodat zij zich zo goed mogelijk kunnen ontwikkelen en zo min mogelijk hinder ondervinden. Ook is het belangrijk om mogelijke bijkomende problemen in een vroeg stadium op te sporen en waar nodig te behandelen.

Bewegen

Het is voor kinderen met SEDC heel goed om te bewegen. Regelmatig bewegen versterkt de spieren en helpt om overgewicht te voorkomen. Het is goed dat oudere kinderen een sport zoeken die zij leuk vinden. Het is wel belangrijk om een sport te zoeken waarbij de kans klein is op het ontstaan van nekletsel, sporten zoals boksen, rugby, turnen met salto's en aan de rekstok en diep duiken vanaf een duikplank worden kinderen met SEDC afgeraden.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders adviezen geven hoe zij de ontwikkeling van hun kindje met SEDC zo goed mogelijk kunnen stimuleren. Ook kan de fysiotherapeut oudere kinderen spierversterkende oefeningen geven om te zorgen voor een zo goed mogelijke houding met zo min mogelijk overbelasting van de gewrichten.

Logopedie

Een logopedist kan adviezen geven wanneer er problemen zijn met kauwen of slikken. Een goede houding kan zorgen dat slikken gemakkelijker gaat. Ook kan het helpen het eten in kleine stukjes te verdelen of te zorgen voor zacht eten om verslikken te voorkomen.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan adviezen geven over hulpmiddelen waardoor kinderen minder last hebben van hun kleinere lengte. Zo kunnen kinderen baat hebben bij een aangepaste stoel, waar zelf op kunnen klimmen, maar wel op gelijke hoogte kunnen zitten als hun leeftijdsgenoten. Een goede voetensteun bij deze stoel is belangrijk. Aanpassingen in huis kunnen zorgen dat kinderen met SEDC zich zelf goed kunnen redden in en om huis (verlaagde deurklink, verplaatsbare opstapjes op elke verdieping, aangepaste fiets)

Kinderrevalidatiearts

De ontwikkeling van kinderen met een SEDC wordt vaak vervolgd door de kinderrevalidatiearts. Er wordt gekeken hoe de ontwikkeling zo goed mogelijk gestimuleerd kan worden en welke hulpmiddelen het kind kunnen helpen.

Regulier onderwijs

Kinderen met SEDC kunnen in de regel normaal onderwijs volgen. Vaak zijn wel aanpassingen in de klas nodig om het kind goed te laten zitten en een goede werkhouding te geven. Ook kunnen aangepaste pennen en potloden nodig zijn vanwege de klein handen en de kleine vingers.

Kinderorthopeed



De kinderorthopeed kijkt of er behandelingen nodig zijn voor afwijkende groei van het bot. Behandeling van klompvoetjes verloopt deels via gipsbehandeling en deels via een operatie. Door middel van een operatie kan een te grote buiging van de botten van de benen worden recht gezet.

Een korset kan helpen om verdergaande verkromming van de rug tegen te gaan. Het kan nodig zijn om peuters en kleuters al een dergelijk korset te geven, hiermee kunnen problemen op latere leeftijd voorkomen worden. Ook kan een te sterke verkromming van de rug door middel van een operatie worden recht getrokken. De wervels worden dan verstevigd door middel van staaf. Dit zijn ingrijpende operatie waarbij voor- en nadelen van deze operaties per kind goed moeten worden afgewogen.

Het is mogelijk door middel van een operatie om er voor te zorgen dat dat botten van de armen en benen langer worden. Op oudere leeftijd kan het nodig zijn een gewricht te vervangen door een kunstgewricht, zoals een kunstheup.

Diëtiste

Een diëtiste kan adviezen geven over het eetpatroon van kinderen met een SEDC, zodat kinderen voldoende voedingsstoffen binnen krijgen, maar niet te zwaar van gewicht worden.

Bril

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig met – glazen om goed te kunnen zien.

Oogarts

In geval van netvliesloslating kan de oogarts door middel van een operatie proberen het netvlies weer vast te zetten.

Oorontsteking

Oorontstekingen kunnen behandeld worden met antibiotica. Wanneer er na een oorontsteking vocht achter het trommelvlies aanwezig blijft, kunnen trommelvliesbuisjes helpen om dit overtollige vocht af te voeren, waardoor kinderen beter kunnen horen.

Kanaalstenose

Wanneer er sprake is van een vernauwing van het kanaal in de wervels en dit zorgt voor druk op de zenuwen of op het ruggenmerg dan kan deze vernauwing verminderd worden door middel van een operatie. Vaak wordt deze operatie door de orthopeed en de neurochirurg gezamenlijk uitgevoerd. Door het verwijderen van bot in de wervels, wordt de ruimte in het kanaal weer groter gemaakt waardoor de druk op de zenuwen en het ruggenmerg verdwijnt.

Obstructieve apneus

Obstructieve apneus kunnen verdwijnen wanneer de keelamandelen verwijderd worden. Gewicht verliezen helpt ook om deze apneus te verminderen.

Wanneer de obstructieve apneus ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijven bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen. Wanneer CPAP onvoldoende helpt kan ook BiPAP gegeven worden. Heel zelden zal het nodig zijn om een buisje te plaatsen ter hoogte van de keel (een tracheostoma), zodat kinderen of volwassenen adem kunnen krijgen via dit buisje.

Narcose



Wanneer kinderen met SEDC narcose moeten krijgen, dan is het belangrijk dat het hoofd tijdens de narcose en het inbrengen van het beamingsbuisje niet te veel achterover gebogen wordt.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan kind en ouders begeleiding in het leren omgaan met deze aandoening. Het kost vaak tijd voor ouders om er aan te wennen dat de toekomst van hun kind er anders, vaak met meer zorgen uit zal zien, maar tegelijkertijd uniek en waardevol. Het is belangrijk om kinderen te laten weten dat ze goed zijn zoals ze zijn. Soms is begeleiding ten aanzien van het ontwikkelen van het zelfvertrouwen nodig.

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 te maken hebben met SEDC.

Wat betekent het hebben van SEDC voor de toekomst?

Kleine lengte

Volwassenen met een SEDC blijven kleiner dan gebruikelijk. De gemiddelde eindlengte die volwassenen met SEDC bereiken ligt tussen de 84 en 128 cm.

Met aanpassingen een normaal leven

Volwassenen met SEDC kunnen met behulp van aanpassingen vanwege hun kleine lengte een vrijwel normaal leven leiden. Volwassenen mogen auto rijden in een aangepaste auto.

Toename holling van de rug

Op volwassen leeftijd kan de holling van de rug toenemen. Dit kan zorgen voor druk op de zenuwen die onder de rug lopen. Onder in de rug loopt geen ruggenmerg meer. Druk op de zenuwen kan zorgen voor rugpijn die uitstraalt naar het been, voor gevoelsveranderingen in het been, krachtsverlies of voor problemen met plassen of met de ontlasting.

Gewicht

Door de kleine lengte, krijgen volwassenen met SEDC gemakkelijker een te hoog gewicht ten opzichte van hun lengte. Overgewicht kan zorgen voor gezondheidsproblemen, zoals hart- en vaatziekten. Ook zorgt overgewicht voor extra belasting op de gewrichten, waardoor gewrichtspijnen kunnen ontstaan.

Levensverwachting

De levensverwachting van volwassenen met SEDC is vrijwel normaal. De levensverwachting kan verkort worden door ernstig overgewicht of door een niet tijdig ontdekte en behandelde vernauwing van het achterhoofdsgat.

Kinderen krijgen

Volwassenen met SEDC kunnen kinderen krijgen. Het wordt vrouwen met SEDC aangeraden om te bevallen onder leiding van een gynaecoloog omdat het bekken van vrouwen met een SEDC vaak anders gevormd is dan gebruikelijk. Vaak zal een keizersnede nodig zijn om het kindje geboren te laten worden.

Kinderen van een ouder met SEDC hebben 50% kans om zelf ook SEDC te krijgen en ook 50% kans om het niet te krijgen.

Wanneer beide ouders SEDC hebben dan is de kans ook 50% kan dat hun kind SEDC heeft. Er bestaat ook 25% kans dat het kindje van beide ouders het foutje in het COL2A1-gen krijgt,



deze kinderen zijn in de regel niet levensvatbaar. De zwangerschap eindigt dan in een miskraam of doodgeboorte. Zelden worden kinderen levend geboren, vaak overlijden zij dan korte tijd na de geboorte vanwege ernstige problemen met ademen. Daarnaast is er 25% kans op een kindje die geen SEDC heeft. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie overgeven.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om SEDC te krijgen?

Dit hangt er vanaf of een van de ouders zelf ook SEDC heeft. Als een van de ouders SEDC heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook SEDC te krijgen.

Wanneer de ouders zelf geen SEDC hebben, dan hebben broertjes en zusjes 1-2% kans om ook SEDC te krijgen. Soms zit het foutje namelijk bij een van de ouders in de eicel of in de zaadcel, zonder dat het in de andere lichaamscellen voorkomt.

Een klinische geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een ECHO tijdens een volgende zwangerschap of door middel van DNA onderzoek via een vlokentest of een vruchtwaterpunctie kan gekeken worden of een kindje tijdens de zwangerschap SEDC zal hebben.

Links

www.belangenverenigingvankleinemensen.nl

Belangen vereniging van kleine mensen

www.esdn.org

Engelstalige website van het netwerk over skeletdysplasie

Referenties

1. Whole-exome sequencing reveals a novel COL2A1 mutation in a patient with spondylo-epiphyseal dysplasia congenita. Sangsin A, Srichomthong C, Pongpanich M, Suphapeetiporn K, Shotelersuk V. Genet Mol Res. 2016;15:15017624.
2. Mutation-based growth charts for SEDC and other COL2A1 related dysplasias. Terhal PA, van Dommelen P, Le Merrer M, Zankl A, Simon ME, Smithson SF, Marcelis C, Kerr B, Kinning E, Mansour S, Hennekam RC, van der Hout AH, Cormier-Daire V, Lund AM, Goodwin L, Mégarbané A, Lees M, Betz RC, Tobias ES, Coucke P, Mortier GR. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2012;160C:205-16.
3. COL2A1-related skeletal dysplasias with predominant metaphyseal involvement. Walter K, Tansek M, Tobias ES, Ikegawa S, Coucke P, Hyland J, Mortier G, Iwaya T, Nishimura G, Superti-Furga A, Unger S. Am J Med Genet A. 2007;143A:161-7

Laatst bijgewerkt: 4 juli 2018

Auteur: Jolanda Schieving