



Het syndroom van Beals

Wat is het syndroom van Beals?

Het syndroom van Beals is een aangeboren aandoening waarbij kinderen een typisch lichaamsbouw hebben

Hoe wordt het syndroom van Beals ook wel genoemd?

Het syndroom van Beals wordt ook wel congenitale contractural arachnodactyly genoemd. Dit is een Engelse term. De term congenital betekent aangeboren, de aandoening is al bij de geboorte aanwezig. De term contractural betekent dat bepaalde gewrichten minder soepel zijn en daardoor minder goed kunnen bewegen. Er kunnen vergroeiingen ontstaan van de gewrichten. De term arachnodactyly geeft aan dat de vingers vaak lang en dun zijn. Ook wordt de afkorting CCA wel gebruikt

Soms wordt ook gesproken van het syndroom van Beals-Hecht, Beals en Hecht waren twee artsen die dit syndroom beschreven hebben.

Tegenwoordig wordt ook wel de term distale arthrogryposis type 9 genoemd. Arthrogryposis betekent vergroeiingen van de gewrichten.

Hoe vaak komt het syndroom van Beals voor bij kinderen?

Het syndroom van Beals is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak het syndroom van Beals voorkomt bij kinderen. Niet alle kinderen hebben evenveel klachten. Bij lang niet bij alle kinderen met weinig klachten zal de diagnose syndroom van Beals gesteld zijn.

Bij wie komt het syndroom van Beals voor?

Het syndroom van Beals is al vanaf de geboorte aanwezig. Sommige kinderen hebben al vanaf de geboorte symptomen van deze aandoening, andere kinderen krijgen pas op latere leeftijd symptomen.

Zowel jongens als meisjes kunnen deze aandoening krijgen.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Beals?

Foutje in erfelijk materiaal

Het syndroom van Beals wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal op chromosoom 5. De plaats van dit foutje op chromosoom 5 wordt het FNB2-gen genoemd. Bij een tot drie op de vier kinderen met het syndroom van Beals kan dit foutje in het erfelijk materiaal worden aangetoond. Bij de andere kinderen is er waarschijnlijk een ander foutje in het erfelijk materiaal, dit foutje of meerdere foutjes zijn tot nu toe nog niet ontdekt.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt fibrilline-2 genoemd. Dit eiwit is onderdeel van bindweefsel en kraakbeen. Het zorgt ervoor dat het bindweefsel en kraakbeen soepel blijven. Wanneer fibrilline-2 ontbreekt is het bindweefsel of het kraakbeen veel minder soepel en juist meer stug.



Autosomaal dominant

Het syndroom van Beals is een erfelijke ziekte. Het foutje in het erfelijk materiaal kan overgeërfd zijn van een van de ouders. Vaak is het foutje ook bij het kind zelf ontstaan. Het foutje erft zogenaamd autosomaal dominant over. Dat houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 5 al voldoende is om deze aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening, hierbij krijgt iemand pas klachten wanneer beide chromosomen van een chromosomenpaar een foutje bevatten.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Beals?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid symptomen en in ernst van symptomen die verschillende kinderen met het syndroom van Beals hebben.

Lichaamsbouw

Kinderen met het syndroom van Beals zijn vaak lang. Ze hebben lange dunne armen en benen. Ook de vingers en tenen zijn lang en dun. Het gezicht is vaak ook dun en langwerpig. Van de zijkant gezien is het hoofd juist lang. Het voorhoofd kan wat naar voren bollen. Het gehemelte is vaak hoog. Soms is de onderkaak kleiner dan de bovenkaak waardoor kinderen een overbeet hebben.

De nek is vaak juist kort. Soms komt een zogenaamde kippenborst voor.

Wanneer bij gespreide armen de afstand van de vingertop van de middelvinger van de rechterhand naar dezelfde vingertop van de linkerhand wordt gemeten dan is dit bij kinderen normaal ongeveer hetzelfde aantal centimeters als hun lichaamslengte. Bij kinderen met het syndroom van Beals is de afstand tussen de vingertoppen groter dan hun lichaamslengte. De botten van het onderbeen of de bovenarm kunnen krom groeien in plaats van recht.

Typische oren

Kinderen met het syndroom van Beals hebben vaak typische opgekrulde oren wanneer ze geboren worden. Meestal zijn er geen problemen met horen.

Problemen met zien

Kinderen met het syndroom van Beals kunnen bijziend zijn, ze kunnen niet goed in de verte kijken en kunnen een bril nodig hebben. Soms komen afwijkingen van de ooglens of het hoornvlies (keratoconus) voor.

Vergroeiingen van gewrichten

Kinderen met het syndroom van Beals worden vaak geboren met vergroeiingen van het gewricht van de ellebogen en de knieën. De armpjes kunnen niet helemaal gestrekt worden. De beentjes kunnen niet helemaal plat op de onderlaag gelegd worden, de benen kunnen ook niet helemaal gestrekt worden. De beentjes blijven altijd gebogen. Het gewricht van de heup kan soms ook vastgegroeid zijn.

Ook kunnen vergroeiingen van de vingers en de tenen voorkomen. Vaak staan de vingers en tenen lichtgebogen. Bij een deel van de kinderen staat de duim dicht op de hand en kan de duim niet goed bewogen worden.

Een deel van de kinderen wordt geboren met kloppvoetjes. Soms hebben kinderen last van een knieschijf die gedeeltelijk uit de kom schiet.



Scoliose

De helft van de kinderen met dit syndroom krijgt last van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Meestal ontstaat deze verkromming van de wervelkolom al op peuter/kleuterleeftijd, soms is de scoliose al bij de geboorte aanwezig. De verkromming neemt vaak toe met het ouder worden. Door de verkromming van de wervelkolom kunnen problemen met zitten, staan en lopen ontstaan.

Ook kan de ruimte voor de longen in de borstkas beperkt worden, waardoor problemen met ademen kunnen ontstaan.

Hartafwijking

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft een hartafwijking. Vaak is het begin van de grote lichaamsslagader in de buurt van het hart verwijfd.

Ook andere hartafwijkingen kunnen vaker voorkomen, zoals een gaatje tussen de beide boezems van het hart (een zogenaamd atriumseptumdefect) of tussen de beide hartkamers (een ventrikelseptumdefect), een niet goed functioneren mitraalklep of een aortaklep die uit twee in plaats van drie delen bestaat.

Kinderen met een aangeboren hartafwijking kunnen sneller vermoeid zijn, zich minder goed inspannen en gemakkelijker zweten. Ook kunnen ze een blauwe verkleuring van de lippen hebben.

Darmproblemen

Bij een klein deel van de kinderen zijn de darmen anders aangelegd dan gebruikelijk. Een deel van de darmen kan ontbreken, vaak gaat het dan om de slokdarm (dit wordt een oesofagusatresie genoemd) of van de twaalfvingerige darm (dit wordt een duodenumatresie genoemd). Soms liggen de darmen gedraaid in de buik (dit wordt malrotatie genoemd). Als gevolg van deze darmproblemen zijn kinderen vaak niet goed in staat om te drinken en spugen ze veel en gemakkelijk.

Problemen van de nieren

Bij een klein deel van de kinderen zijn de nieren anders aangelegd dan gebruikelijk. De uitgang van de nier naar de urineleider is dan vernauwd. Dit kan problemen geven met het functioneren van de nieren en zorgen voor een nierbekkenontsteking.

Dunne spieren

Kinderen met het Beals syndroom hebben vaak dunne spieren. Hierdoor hebben ze minder kracht dan gebruikelijk. De spieren kunnen ook verkort zijn. Kinderen met het Beals syndroom zullen vaker de neiging krijgen om op hun tenen te gaan lopen, omdat hun kuitspieren verkort zijn. Ook kunnen de spieren van de schouders minder goed ontwikkeld zijn.

Ontwikkeling

Kinderen met het syndroom van Beals kunnen zich wat trager ontwikkelen dan leeftijdsgenoten wanneer zij veel last hebben van vergroeiingen en zwakte van de spieren. De meeste kinderen leren wel lopen.

Kinderen met het syndroom van Beals kunnen normaal praten en leren.



Hoe wordt de diagnose syndroom van Beals gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met grote lengte, vastgegroeide gewrichten en typische oren kan de diagnose syndroom van Beals worden vermoed. Het is echter een onbekende aandoening zodat lang niet altijd aan deze diagnose gedacht zal worden. Het syndroom van Beals kan veel lijken op het syndroom van Marfan of het Stickler syndroom.

Bloedonderzoek

Wanneer aan het syndroom van Beals gedacht wordt, kan door middel van bloedonderzoek geprobeerd worden om het foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen. Het lukt bij 25% tot 75% van de kinderen om dit foutje in het erfelijk materiaal aan te tonen.

Stofwisselingsonderzoek

Wanneer nog niet bekend is dat er sprake is van het syndroom van Beals zal vaak stofwisselingsonderzoek verricht worden om te kijken of er sprake is van homocysteinurie, een aandoening die ook veel kan lijken op het syndroom van Beals.

Orthopeed

Kinderen met vergroeiingen van de gewrichten zullen vaak gezien worden door een kinderorthopeed.

De orthopeed houdt ook de verkromming van de wervelkolom goed in de gaten. Hiervoor zullen met regelmaat röntgenfoto's van de wervelkolom worden gemaakt.

Kindercardioloog

Kinderen met het Beals syndroom zullen regelmatig onderzocht moeten worden door de kindercardioloog om te kijken of er een verwijding van de grote lichaamsslagader (aorta) ontstaat. De kindercardioloog zal daarom regelmatig een ECHO van het hart maken.

Kindergastroenteroloog

Bij voedingsproblemen en spugen zal een kinderarts of een gespecialiseerde kinderarts met foto's en scans kijken of er een aanlegprobleem is van de darmen.

Oogarts

Kinderen met het syndroom van Beals zullen ook altijd een keer gezien worden door de oogarts om te kijken of er afwijkingen zijn van de lens of dat er sprake is van bijziendheid.

Hoe worden kinderen met het syndroom van Beals behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling waardoor kinderen kunnen genezen van het syndroom van Beals. De behandeling is er op gericht om kinderen zo goed mogelijk om te laten gaan met de symptomen van deze aandoening en kinderen een zo normaal mogelijk leven te laten leiden.

Kinderfysiotherapie

De kinderfysiotherapie kan adviezen geven hoe de ouders zelf de gewrichten die vastgegroeid zijn voorzichtig kunnen bewegen zodat de gewrichten meer soepel worden. Ook zal de kinderfysiotherapeut adviezen geven hoe de spieren getraind kunnen worden om sterker te worden.

Bij een zijwaartse verkromming van de wervelkolom kunnen oefeningen voor een goede ademhaling en een goede manier van ophoesten belangrijk zijn.



Orthopeed

De orthopeed begeleidt kinderen met dit syndroom en kijkt hoe vergroeiingen van gewrichten zo goed mogelijk behandeld kunnen worden. Soms zijn gipsbehandelingen nodig of spalken, soms een operatie.

Kinderchirurg

Kinderen met aanlegstoornissen van de darmen hebben vaak een operatie nodig om deze afwijking aan de darmen te corrigeren.

Begeleiding

Begeleiding van ouders met een kindje met dit syndroom is belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen ouders begeleiden als ze hier behoefte aan hebben. Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u wellicht in contact komen met andere ouders met deze aandoening, het is echter een zeldzame aandoening.

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

Vergroeiingen

Kinderen met het Beals syndroom worden vaak geboren met vergroeiingen van de heupgewrichtjes en de kniegewrichtjes. De gewrichten worden vaak soepeler bij het ouder worden.

Scoliose

De helft van de kinderen met het syndroom van Beals krijgt last van zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Deze verkromming kan toenemen en diverse problemen veroorzaken, waaronder problemen met ademen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Beals hangt sterk samen met de hoeveelheid en ernst van de problemen. Kinderen met weinig problemen hebben een normale levensverwachting. Ernstige aangeboren hartafwijking of darmaanlegstoornis kunnen zorgen voor een beperktere levensverwachting die sterk samenhangt met de behandelmogelijkheden van deze hart-en/of darmafwijking.

Bij kinderen met een ernstige scoliose kan de levensverwachting beperkt worden als er ademhalingsproblemen ontstaat en terugkerende longontstekingen.

Kinderen

Wanneer een volwassene met het syndroom van Beals zelf kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook het syndroom van Beals te krijgen. Deze kinderen kunnen minder of juist meer last hebben van deze aandoening. Dit valt vooraf niet goed te voorspellen.

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

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal overgeërfd is van een van beide ouders (die dan zelf ook het syndroom van Beals heeft) dan hebben broertjes en zusjes tot 50% kans om ook zelf het syndroom van Beals te krijgen. De ernst van de ziekte kan binnen een familie erg variëren.

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan is, dan is de kans voor broertjes en zusjes om zelf het syndroom van Beals heel klein.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is om welk foutje in het erfelijk materiaal het gaat dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten door middel van een vlokentest of een vruchtwaterpunctie.

Ook door middel van ECHO-onderzoek kan gekeken worden of er vergroeiingen van de gewrichten zijn die kunnen wijzen op het syndroom van Beals. Wanneer er geen vergroeiingen worden gezien, sluit dit het syndroom niet uit, omdat deze met ECHO-onderzoek gemist kan worden.

Links

Referenties

1. Comprehensive clinical and molecular assessment of 32 probands with congenital contractural arachnodactyly: report of 14 novel mutations and review of the literature. Callewaert BL, Loeys BL, Ficcadenti A, Vermeer S, Landgren M, et al Hum Mutat. 2009;30:334-41.
2. Congenital contractural arachnodactyly (Beals syndrome). Tunçbilek E, Alanay Y. Orphanet J Rare Dis. 2006;1:20.

Laatst bijgewerkt: 27 december 2009

Auteur: J.H. Schieving