



Congenitaal reductiedefect syndroom

Wat is het congenitaal reductiedefect syndroom?

Het congenitaal reductiedefect syndroom is een aangeboren afwijking waarbij een deel van een arm en/of been niet goed aangelegd is.

Hoe wordt het congenitaal reductiedefect syndroom ook wel genoemd?

Het woord congenitaal betekent vanaf de geboorte aanwezig. Het woord reductiedefect geeft aan dat er delen van een arm of een been missen doordat ze niet aangelegd zijn.

Transversaal of longitudinaal reductiedefect syndroom

Er bestaan twee vormen van het congenitaal reductiedefect syndroom, namelijk de transversale (dwarse) vorm en de longitudinale (in de lengterichting) vorm.

Bij de transversale vorm is de arm of het been tot een bepaald plaats op de arm normaal ontwikkeld en ontbreekt het deel van de arm hieronder. De grens tussen het normale deel van de arm en het afwijkende deel van de arm loopt dus dwars, vandaar de term transversaal.

Bij de longitudinale vorm ontbreekt er vaak een bot in de onderarm/been of in de hand/voet waardoor de arm/been en/of de hand/voet smaller zijn dan gebruikelijk. De arm is in de lengterichting dus smaller en onderontwikkeld, vandaar de term longitudinaal.

Aangeboren arm en/of been afwijking

Soms wordt de Nederlandse omschrijving aangeboren en/of been afwijking gebruikt.

Limb reduction defect

Soms wordt de Engelse term limb reduction defect gebruikt. Limb is het Engelse woord voor ledemaat.

Hoe vaak komt het congenitaal reductiedefect syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het congenitaal reductiedefect syndroom voorkomt.

Geschat wordt dat het congenitaal reductiedefect syndroom ongeveer bij één op de 2500 tot 5000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt het congenitaal reductiedefect syndroom voor?

Het congenitaal reductiedefect syndroom ontstaat al tijdens de prille aanleg van het kind in de baarmoeder en is dus al voor de geboorte aanwezig. Soms wordt tijdens de zwangerschap door middel van ECHO onderzoek al duidelijk dat er sprake is van een congenitaal reductiedefect syndroom, soms wordt dit ook pas na de geboorte duidelijk.

Zowel jongens als meisjes kunnen het congenitaal reductiedefect syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het congenitaal reductiedefect syndroom?

Niet bekend

Het is vaak moeilijk om duidelijk te krijgen wat de oorzaak is van het congenitaal reductiedefect syndroom.

Vroeg in de zwangerschap

De aanleg van de armen en de benen ontstaat al vroeg tijdens de zwangerschap, tussen de 5^e en 7^e week van de zwangerschap. Bij kinderen met het congenitaal reductiedefect is er tijdens deze periode van de zwangerschap iets verkeerd gegaan bij de aanleg van de armen en/of benen.



Verstoring ontwikkeling kind tijdens de baarmoeder

Het reductiedefect syndroom is vaak het gevolg van een verstoring van de normale ontwikkeling van een kind in de baarmoeder. Er kunnen verschillende redenen voor deze verstoring zijn, zoals roken of drugsgebruik door de moeder, het gebruik van bepaalde medicijnen (zoals thalidomide (Softenon®), blootstelling aan chemische stoffen of het doormaken van bepaalde virusinfecties van de moeder tijdens de zwangerschap.

Streng in de baarmoeder

Soms ontstaan er in de baarmoeder bindweefselstrengen (zogenaamde amnionstrengen) die een deel van een arm of been afknellen, waardoor de bloedvoorziening van een deel van het arm of het been in de problemen komt. Hierdoor raakt dit deel van de arm of het been onderontwikkeld.

Dit wordt ook wel amniotic band syndroom genoemd.

Foutje in het DNA

Bij een klein deel van de kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom is er sprake van een foutje in het DNA waardoor de afwijkende aanleg van een arm/en of been zijn ontstaan. Vaak zijn er naast de aanlegstoornis van een arm en/of been ook nog andere aanlegstoornissen van bijvoorbeeld het hart, de nieren, de darmen of de botten.

Bij deze kinderen is er dan sprake van een groter syndroom waar het congenitaal reductiedefect syndroom deel van uit maakt. Voorbeelden van deze syndromen zijn het Poland syndroom, het VACTERL-syndroom, het Pfeiffer syndroom, het Adams-Olivier syndroom, het Holt-Oram syndroom, het Wieacker-Wolff syndroom, het Steinfeld syndroom, het Pettigrew syndroom, het Miller syndroom en het Roberts syndroom.

Wat zijn de symptomen van het congenitaal reductiedefect syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom hebben. Bij een deel van de kinderen is de aanlegstoornis mild, bij een ander deel van de kinderen is de aanlegstoornis ernstig.

Afwijking arm en/of been

Bij kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom zijn arm(en) en/of be(e)n(en) niet goed aangelegd. Soms mist alleen een vinger of een teen, maar ook grotere delen van een arm en/of been kunnen ontbreken. De arm en of het been hebben hierdoor een andere vorm dan gebruikelijk. De arm en/of het been kunnen korter zijn dan gebruikelijk en in een afwijkende stand staan. Vaak groeit de afwijkende arm of het been veel langzamer dan de niet afwijkende arm of het been.

Problemen met bewegen

Het ontbreken van een deel van een been of van twee benen kan problemen geven met bewegen. Kinderen met een reductiedefect syndroom hebben daardoor meer moeite om te leren kruipen, staan en lopen.

Het ontbreken van een deel van een arm of van twee armen hindert ook bij het leren kruipen, staan en lopen. Ook is het daardoor moeilijker om zelf te leren eten, aan te kleden, te schrijven of bijvoorbeeld een bal te vangen.



Kouder aanvoelen

De afwijkend aangelegde arm of been kan kouder aanvoelen dan de normaal aangelegde arm of het been.

Normale ontwikkeling

De meeste kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom ontwikkelen zich ondanks beperkingen normaal.

Bij kinderen met een overkoepelend syndroom kan er sprake zijn van een vertraagde ontwikkeling of een ontwikkelingsachterstand.

Andere aangeboren afwijkingen

De meeste kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom hebben geen andere afwijkingen behalve de afwijking van arm en/of been.

Bij kinderen met een onderliggend syndroom kunnen ook andere aangeboren afwijkingen voorkomen.

Schaamte

Oudere kinderen met een congenitaal reductiedefect syndroom kunnen zich schamen omdat zij er anders uit zien dan andere kinderen. Dit kan van invloed zijn op het zelfvertrouwen van kinderen.

Hoe wordt de diagnose congenitaal reductiedefect syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een afwijkende vorm en stand van een arm en/of been kan worden vermoed dat er sprake is van een congenitaal reductiedefect syndroom.

Röntgenfoto

Door middel van een röntgenfoto kan beoordeeld worden, welke botten in de afwijkende arm en/of been ontbreken.

DNA-onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er een foutje gevonden kan worden in het DNA passend bij een van de syndromen waarbij een congenitaal reductiedefect syndroom kan voorkomen. Vaak wordt gekozen voor een breed onderzoek waarbij tegelijkertijd meerdere genen kunnen worden onderzocht.

Hoe wordt het congenitaal reductiedefect syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandeling die het congenitaal reductiedefect syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om de symptomen te verminderen en om kinderen te helpen zo goed mogelijk te functioneren tijdens hun dagelijks leven.

Fysiotherapeut

Een fysiotherapeut kan samen met kind en ouders kijken hoe kinderen ondanks de afwijkingen van de arm en/of het been zo goed mogelijk kunnen bewegen. Vaak ontwikkelen kinderen eigen manieren om te kunnen bewegen. Kinderen waarbij een arm afwijkend is, worden vaak heel handig in het eenhandig werken. Sommige kinderen hebben baat bij een loophulpmiddel zoals een kruk of een rollator.



Ergotherapeut

Een ergotherapeut kan samen met kinderen kijken hoe zij allerlei dagelijks activiteiten zo goed mogelijk kunnen uitvoeren. Er bestaan diverse hulpmiddelen die een kind kunnen ondersteunen en dagelijkse activiteiten gemakkelijker kunnen maken, zoals aangepaste kleding, aangepast bestek, aangepast schrijfmateriaal, aanpassingen voor de fiets, voor sport of het bespelen van een muziekinstrument. Er bestaan ergotherapeuten die zich gespecialiseerd hebben in problemen van de handfunctie, deze ergotherapeuten worden ook wel handtherapeut genoemd.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts denkt ook met kind, ouders en therapeuten mee hoe kinderen zich zo optimaal mogelijk kunnen ontwikkelen. Kinderen met een afwijkend aangelegd been kunnen voordeel hebben van het gebruik van steunzolen of van aangepaste schoenen. Met een schoenverhoging tot maximaal 5 cm kan ook gezorgd worden dat beide benen even lang zijn, waardoor het kind recht kan staan en lopen.

De revalidatiearts kan ook meedenken of kinderen voordeel kunnen hebben van een prothese en samen met kind en ouders bekijken welke prothese dan geschikt is.

Prothese

Er bestaan verschillende soorten protheses. Per kind zal gekeken moeten worden of een prothese meerwaarde heeft en welke prothese dan het meest passend is. Soms wordt gekozen voor een zogenaamde cosmetische prothese. Door deze prothese valt het anderen niet direct op dat een deel van een arm en/of been mist, doordat de prothese veel lijkt op een natuurlijke arm of been. Met deze prothese is het niet mogelijk om handelingen uit te voeren. Met een lichaamsbekrachtigde prothese of een myo-elektrische prothese kunnen wel handelingen uitgevoerd worden.

Protheses aan het been worden vaak gemakkelijker geaccepteerd dan prothese van de arm.

Orthopeed

Een orthopeed kan door middel van een operatie de stand van een arm of been veranderen zodat kinderen de arm of het been beter kunnen gebruiken. Soms is de stand van een voet zo afwijkend, dat er voor gekozen wordt de voet weg te halen en gebruik te maken van een prothese. Per kind zal samen met de ouders gekeken moeten worden of een operatie een geschikte optie is en welke operatie dan het beste is. Operaties aan het been worden meestal uitgevoerd tussen het 1^e en 2^e levensjaar, operaties aan de arm op latere leeftijd.

Bij beenlengte verschil van meer dan 5 centimeter, kan de orthopeed door middel van een operatie zorgen dat een been minder snel gaat groeien of door middel van een verlengingsoperatie het andere been langer laten worden.

Een orthopeed kan ook adviezen geven over het gebruik van een prothese.

Plastisch chirurg

Wanneer kinderen last hebben van onderontwikkelde delen van de arm bijvoorbeeld door het ingroeien van nagels, dan is het mogelijk dat de plastisch chirurg een klein deel van de onderontwikkelde arm verwijderd om deze problemen in de toekomst te voorkomen.

Multidisciplinaire teams

In veel academische ziekenhuizen en revalidatiecentra bestaan multidisciplinaire teams met artsen en behandelaren die veel ervaring hebben met kinderen met een congenitaal reductiedefect syndroom. Voor hand- en armproblemen bestaan vaak speciale handenteams.



Ondersteuning

Een psycholoog of maatschappelijk werkende kan kind en ouders helpen hoe zij het hebben van deze aandoening een plaats kunnen geven in het dagelijks leven. Bij veel ouders komt schrik, onzekerheid en angst voor de toekomst voor wanneer zij te horen krijgen dat hun kind een congenitaal reductiedefect syndroom heeft.

Een psycholoog of een maatschappelijk werkende kunnen kinderen ook helpen om wel voldoende zelfvertrouwen te ontwikkelen. Ieder kind is namelijk waardevol.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met het congenitaal reductiedefect syndroom. Het horen van ervaringen van andere ouders die al ervaring hebben met het congenitaal reductiedefect syndroom kan veel steun geven aan ouders die hier kort geleden mee te maken hebben gekregen.

Wat betekent het hebben van het congenitaal reductiedefect syndroom voor de toekomst?

Stabiel blijven

Kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom worden geboren met een afwijking van arm en of been. Deze afwijkingen nemen niet toe met het ouder worden. De meeste kinderen vinden een manier om te kunnen functioneren en activiteiten te kunnen doen ondanks de beperkingen die zij hebben.

Levensverwachting

Kinderen met het congenitaal reductiedefect syndroom hebben een normale levensverwachting.

Kinderen krijgen

Volwassenen met het congenitaal reductiedefect syndroom kunnen kinderen krijgen. Het is best lastig aan te geven of deze kinderen een verhoogde kans hebben om het congenitaal reductiedefect syndroom te krijgen. Meestal zal hier geen sprake van zijn, tenzij er sprake is van een onderliggend groter syndroom. In die situatie zouden kinderen van een volwassene met een congenitaal reductiedefect syndroom een verhoogde kans kunnen hebben om ook zelf deze aandoening te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het congenitaal reductiedefect syndroom te krijgen?

Meestal is niet duidelijk waarom het congenitaal reductiedefect bij een kind ontstaan is. Wanneer het gebruik van sigaretten, alcohol of drugs de oorzaak is, dan is het heel belangrijk dat de moeder tijdens een eventuele volgende zwangerschap dit achterwege laat. Het is belangrijk om hier tijdig begeleiding voor te vragen. Ook in geval van medicatiegebruik, is het belangrijk om te zorgen dat een eventuele volgende zwangerschap zonder deze medicatie plaats vindt.

Vaak is de oorzaak niet duidelijk. Broertjes en zusjes hebben in die situatie nauwelijks kans om zelf ook een congenitaal reductiedefect syndroom te krijgen.

Soms is er sprake van een onderliggend syndroom. Het zal van de oorzaak van het ontstaan van dit syndroom afhangen of broertjes en zusjes een verhoogde kans hebben om zelf ook het congenitaal reductiedefect syndroom te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



Prenatale diagnostiek

Het is mogelijk tijdens een volgende zwangerschap door middel van uitgebreid ECHO onderzoek te beoordelen of er bij dit kindje ook sprake is van een congenitaal reductiedefect syndroom.

Wanneer er sprake is van een foutje in het DNA, 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).

Of dit kind dan evenveel of juist minder of meer klachten zal hebben als de oudere broer of zus valt niet goed te voorspellen.

Links

www.handvereniging.nl

Vereniging voor kinderen met een hand- en of armafwijking en hun ouders

Referenties

1. Novel copy number variants and major limb reduction malformation: Report of three cases. Shamseldin HE, Anazi S, Wakil SM, Fageih E, El Khashab HY, Salih MA, Al-Qattan MM, Hashem M, Alsedairy H, Alkuraya FS. *Am J Med Genet A*. 2016;170:1245-50.
2. Congenital constriction ring of limbs in subjects with history of maternal substance use. Malik S, Lal K, Fatima NG, Samo A, Haque S. *J Coll Physicians Surg Pak*. 2015;25:383-5.
3. Isolated terminal limb reduction defects: extending the clinical spectrum of Adams-Oliver syndrome and ARHGAP31 mutations. Isrie M, Wuyts W, Van Esch H, Devriendt K. *Am J Med Genet A*. 2014;164A:1576-9
4. Holoprosencephaly and limb reduction defects: a consideration of Steinfeld syndrome and related conditions. Siebert JR, Schoenecker KA, Resta RG, Kapur RP. *Am J Med Genet A*. 2005;134:381-92.

Laatst bijgewerkt: 20 juni 2018

Auteur: JH Schieving