



Het Cowden syndroom

Wat is het Cowden syndroom?

Het Cowden syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen en volwassenen een combinatie aan problemen kunnen krijgen zoals een groot hoofd en een grote lengte, lage spierspanning en een verhoogd risico hebben op het krijgen van goedaardige en kwaadaardige celwoekeringen op diverse plaatsen in het lichaam.

Hoe wordt het Cowden syndroom ook wel genoemd?

Het Cowden syndroom is genoemd naar de eerste patiënt die met dit syndroom beschreven is. Inmiddels zijn er meerder foutjes ontdekt in het erfelijk materiaal die allemaal het Cowden syndroom kunnen veroorzaken. Daarom worden tegenwoordig cijfers achter de naam van het Cowden syndroom geschreven. De meest voorkomende vorm van Cowden syndroom heet nu Cowden syndroom type 1.

PTEN hamartoom-tumor syndroom

Op dit moment is de officiële naam voor het Cowden syndroom PTEN hamartoom-tumor syndroom afgekort als PHTS. PTEN-gen is de plaats waar in het erfelijk materiaal een foutje zit bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Hamartoom is het medische woord voor een goedaardige woekering van cellen en tumor voor een kwaadaardige woekering van cellen. Omdat veel patiënten dit een lange naam vinden, wordt in de praktijk toch het meest de term Cowden syndroom genoemd.

Daarnaast zijn er onlangs ook nog andere foutjes in het erfelijk materiaal ontdekt die ook het Cowden syndroom kunnen geven, maar een ander foutje zijn dan het foutje in het PTEN-gen.

Multiple hamartoom syndroom

Het Cowden syndroom wordt ook wel multipele hamartomen syndroom genoemd. De term multipele betekent meerdere, hamartomen is de medische term voor celwoekeringen. Dit wordt ook wel afgekort als MHAM.

Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom

Vroeger werd dit syndroom als een apart syndroom beschreven. Later bleek dat dit syndroom ook veroorzaakt wordt door een foutje in het PTEN-gen, het meest voorkomende foutje bij kinderen en volwassenen met het Cowden syndroom. Tegenwoordig wordt deze term, die ook moeilijk uitspreekbaar is, dan ook niet meer gebruikt en krijgen kinderen en volwassenen met dit syndroom ook de naam Cowden syndroom.

Hoe vaak komt Cowden syndroom voor?

Cowden syndroom is een zeldzame ziekte en komt ongeveer bij één op de 200.000 mensen voor in Nederland. Omdat het Cowden syndroom relatief onbekend is, zal de diagnose bij een deel van de mensen die dit syndroom wel hebben nog niet gesteld zijn. Zeer waarschijnlijk komt het Cowden syndroom dus vaker voor. Vooral mensen met het Cowden die syndroom die nauwelijks klachten hebben, zullen geen dokter bezoeken en bij hen zal de diagnose dan ook niet gesteld worden.

Het Cowden syndroom komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Bij wie komt het Cowden syndroom voor?

Het Cowden syndroom is al bij de geboorte aanwezig. Het grotere hoofd en de lagere spierspanning, vallen al op tijdens het eerste levensjaar. Toch duurt het vaak wel een paar jaar voordat de juiste diagnose wordt gesteld.



Wat is de oorzaak van het Cowden syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Cowden syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Dit erfelijk materiaal wordt DNA genoemd. Bij het Cowden syndroom zit bij vier op de vijf mensen de fout op het DNA van het zogenaamde 10^e chromosoom. De plaats van de fout op het 10^e-chromosoom wordt het PTEN-gen genoemd.

Inmiddels zijn er ook meerdere foutjes in het DNA ontdekt die ook wel Cowden syndroom worden genoemd, maar in praktijk toch andere aandoeningen zijn.

Type Cowden syndroom	chromosoom	Plaats van het foutje
Cowden syndroom 1	10	PTEN
Cowden syndroom 2	1	SDHB
Cowden syndroom 3	11	SDHD
Cowden syndroom 4	10	KLLN
Cowden syndroom 5	3	PIK3CA
Cowden syndroom 6	14	AKT1
Cowden syndroom 7	20	SEC23B

Autosomaal dominant

Het foutje in het DNA is een zogenaamd autosomaal dominant foutje. Dat wil zeggen dat een foutje op een van de twee chromosomen die een kind heeft in een 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 een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij de helft van de kinderen met het Cowden syndroom is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel.

Geërfd van een ouder

De andere helft van de kinderen heeft het foutje in het gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in dat gen heeft. Soms was al bekend dat de ouder zelf ook het Cowden syndroom heeft, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer de aandoening bij het kind wordt gesteld.

Remming celdeling

Als gevolg van de fout in het PTEN-gen verloopt het proces van het delen van cellen anders dan zou moeten. Door de fout in het PTEN-gen valt de rem op het delen van cellen weg. Daardoor kunnen cellen ongeremd door blijven delen, terwijl dat niet wenselijk is. Op deze manier ontstaan celwoekeringen op diverse plaatsen van het lichaam. Een groot deel van deze celwoekeringen is goedaardig, maar deze celwoekeringen kunnen kwaadaardig worden waardoor een kankergezwell ook wel tumor genoemd ontstaat.

De meer onlangs ontdekte foutjes in het DNA die ook Cowden syndroom kunnen geven informatie over eiwitten die allemaal met elkaar samenwerken in het regelen van de celdeling en de rem op de celdeling.

Aanleg van de hersenen

Deze eiwitten zijn ook nauw betrokken bij de aanleg van de hersenen. Bij kinderen met Cowden syndroom zijn er meer hersencellen aanwezig dan gebruikelijk. Dit is echter niet handig, zoals misschien zou lijken, maar dit te veel aan hersencellen vertraagd de functie van de hersencellen die bepaalde functies moeten uitoefenen.



Wat zijn de symptomen van Cowden syndroom?

Grote variatie

De symptomen die voorkomen bij Cowden syndroom kunnen sterk uiteenlopen. Sommige kinderen en volwassenen hebben alle verschijnselen, andere maar enkele. Het valt vooraf niet te voorspellen hoeveel en welke symptomen kinderen zullen krijgen.

Er zijn wel afspraken gemaakt dat een persoon een minimaal aantal symptomen moet hebben om de diagnose Cowden syndroom te stellen.

Hoog geboortegewicht

De meeste baby's worden geboren met een hoger geboortegewicht dan gebruikelijk. Voldagen baby's wegen vaak meer dan 4 kilo. Een hoog geboorte gewicht wordt ook wel macrosomie genoemd.

Groot hoofd

Vier van de vijf kinderen en volwassenen met het Cowden syndroom krijgt een groter hoofd dan kinderen en volwassenen zonder dit syndroom. Dit grote hoofd ontstaat tijdens het eerste levensjaar. Hierdoor is het voor jongere kinderen moeilijker om te leren hun hoofd overeind te houden. Dit maakt dat het vaak langer duurt doordat kinderen kunnen gaan zitten en staan. Daarvoor is het immers nodig om voldoende lang je hoofd overeind te kunnen houden. Het grote hoofd kan problemen geven bij het aantrekken van kleding, kleding met een wijde hals is vaak het prettigst.

Wanneer kinderen groter worden, dan groeit hun hoofd minder hard dan het lichaam. Het wordt dus steeds makkelijker om het hoofd overeind te houden. Grote kinderen en volwassenen hebben meestal geen moeite meer om hun hoofd overeind te houden.

Lagere spierspanning

Jonge kinderen met het Cowden syndroom hebben vaker een lagere spierspanning. De armen en benen voelen wat slapper aan, gewrichtjes kunnen gemakkelijker overstrekt worden.

Kinderen zullen meer spierkracht nodig hebben om deze gewrichten stabiel te houden. Daarom gaat een groot deel van de kinderen met het Cowden syndroom ook later kruipen, staan en lopen dan andere kinderen. Op grotere leeftijd hebben kinderen vaak platvoetjes, de onderkant van de voet is niet hol, maar plat.

Vertraagde ontwikkeling

Door de combinatie van het grotere hoofd, de lagere spierspanning en de hersencellen die langzamer werken dan gebruikelijk ontwikkelen kinderen met het Cowden syndroom zich langzamer dan andere kinderen. Zij gaan later zitten, kruipen en lopen dan andere kinderen maar ze leren dit allemaal wel. Ook het leren van fietsen en zwemmen is voor kinderen met het Cowden syndroom lastiger dan voor andere kinderen. Het bewegen gaat vaak wat houteriger en minder soepel.

Veel kinderen hebben ook meer moeite met het leren van schrijven en knippen. Dit kost voor hen ook meer tijd om dit te leren.

Spraaktaalontwikkeling

Bij een deel van de kinderen komen ook de eerste woordjes en zinnestjes later dan bij kinderen zonder dit syndroom, bij andere kinderen is dit niet zo. Ook dit leren kinderen allemaal wel. Op grotere leeftijd is taal vaak de sterke kant van kinderen met het Cowden syndroom. Zij zijn vaak in staat hele mooi zinnen te maken en gebruiken hierbij ook woorden die zij van



volwassenen gehoord hebben. Omdat de spieren van de mond vaak slapper zijn dan gebruikelijk, zijn sommige kinderen lastiger te verstaan dan andere kinderen.

Problemen met slikken

Baby's met het Cowden syndroom blijken zich gemakkelijker te verslikken dan kinderen zonder dit syndroom. Dit heeft waarschijnlijk te maken met het hoge gehemelte wat deze kinderen hebben. Met het ouder worden verdwijnt dit probleem.

Problemen met leren

Kinderen met het Cowden syndroom hebben vaker problemen met leren. Bij een groot deel van de kinderen blijken begrijpend lezen, rekenen en dan vooral rekenen met ruimtelijk inzicht lastiger te zijn om aan te leren dan technisch lezen en taal. Ook heeft een deel van de kinderen moeite om te automatiseren, om dat wat ze geleerd hebben, bijvoorbeeld de tafels, zonder nadenken te kunnen opnoemen.

Aandacht en concentratie

Een deel van de kinderen heeft moeite met het langer vast houden van de aandacht en de concentratie. Kinderen kunnen sneller afgeleid zijn en moeite hebben om langere tijd stil te zitten om een taakje (vooral als deze wat minder interessant is) uit te voeren. Een deel van de kinderen krijgt ook de diagnose AD(H)D.

Sociaal-emotionele ontwikkeling

Kinderen met Cowden syndroom zijn vaak rustige, tevreden baby's die zich zelf goed kunnen vermaken. Ook wanneer kinderen ouder worden zijn ze vaak tevreden kinderen die zichzelf heel goed kunnen vermaken.

Autistiforme kenmerken

Een deel van de kinderen met Cowden syndroom heeft autistiforme kenmerken. Kinderen vinden het dan bijvoorbeeld moeilijk om oogcontact te maken of om contact te maken met leeftijdsgenootjes. Contact maken met volwassenen gaat vaak wel goed. Sommige kinderen houden van een vast dagschema en vinden het heel moeilijk om te gaan met onverwachte gebeurtenissen hierin. Deze onverwachte gebeurtenissen kunnen kinderen heel boos of heel angstig maken. Zij hebben dan vaak de hulp van een volwassene nodig om hier weer uit te komen.

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 het Cowden syndroom hebben een groot hoofd, dit wordt ook wel macrocefalie genoemd. Vaak is het hoofd ook lang en smal, dit wordt een scafocefalie genoemd. Het voorhoofd is vaak lang en kan wat naar voren toe bollen. De ogen kunnen in de richting van de oren een beetje omlaag lopen, vaak staan de ogen iets verder uit elkaar dan gebruikelijk. Veel kinderen hebben een mooie boogvorm in hun bovenlip. Het gehemelte is vaak wat hoger. De handen en voeten kunnen groot zijn, de vingertoppen zijn vaak net zo breed als de rest van de vingers.



Lengte

Kinderen met het Cowden syndroom groeien vaak sneller dan hun leeftijdsgenoten. Zij zijn vaak langer dan hun leeftijdsgenoten. Dit kan maken dat kinderen overschat worden in hun leeftijd.

Gewicht

Vanaf de puberteit hebben kinderen met het Cowden syndroom de neiging om zwaarder te worden dan hun leeftijdsgenoten. Zij komen gemakkelijker aan in gewicht. Dit extra gewicht raken ze niet zo maar meer kwijt. Kinderen en volwassenen met het Cowden syndroom hebben een verhoogde kans om overgewicht te krijgen.

Zien

Een klein deel van de kinderen met het Cowden syndroom is bijziend. Zij hebben een bril nodig om in de verte goed te kunnen zien. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met Cowden syndroom. Een heel klein deel van de kinderen heeft last van staar aan de ogen.

Tong

Een groot deel van de kinderen met het Cowden syndroom heeft grotere smaakpapillen op de tong. Daardoor ziet de tong er hobbeliger uit dan bij andere kinderen. Dit wordt papillomatose van de tong genoemd.

Een heel klein deel van de kinderen heeft diepe groeven in de tong.

Huidafwijkingen

Kinderen met Cowden syndroom hebben vaak een wat gevoeliger droge huid.

Vanaf de puberteit kunnen andere huidafwijkingen ontstaan. De meest voorkomende zijn kleine platte wratachtige verdikkingen op de huid van de handen, voeten, armen en benen. Ze worden vooral vaak op de handpalmen en voetzolen gezien. Dit wordt acrale keratose genoemd. Kinderen en volwassenen hebben hier geen last van.

Op de huid rondom de neus, mond en oren komen lichtrode “minipustjes” ontstaan, die na de puberteit vaak huidskleur krijgen. Deze huidafwijkingen worden faciale tricholemmoma's genoemd. Tijdens de puberteit zijn ze niet gemakkelijk te onderscheiden van jeugdpuistjes, na de puberteit worden ze vaak huidkleurig en zijn ze weinig opvallend.

Een deel van de kinderen heeft ook enkele lichtbruine vlekken op de huid. Ook zichtbare uitgezette bloedvaatjes in de huid (hemangioom) kunnen voorkomen.

Lipomen

Een deel van de kinderen met Cowden syndroom heeft een lipoom. Dit is een goedaardige woekering van vetcellen. Een lipoom is voelbaar als een zachte weke bult. Lipomen zijn vaak al vanaf de geboorte aanwezig en kunnen meegroeien met het kind. De meeste kinderen hebben er weinig last van. Soms kan een lipoom zo groot worden, dat het lipoom in de weg zit en zo hinder veroorzaakt.

Spataderen

Kinderen met Cowden syndroom hebben een verhoogde kans om last te krijgen van spataderen vooral op de voeten, de enkels en de kuiten. Deze spataderen kunnen vanaf de tienerleeftijd ontstaan. Zij kunnen klachten geven zoals een zwaar gevoel in de benen, zwelling van de benen of jeuk op de plaats van de spataderen.

Ook op andere plekken in het lichaam kunnen afwijkend aangelegd bloedvaatjes aanwezig zijn.



Vermoeidheid

Kinderen met het Cowden syndroom zijn vaak sneller vermoeid dan andere kinderen. Dit komt dat zij vaak meer tijd nodig hebben om alle informatie om hen heen te verwerken. Daarnaast zorgt de lagere spierspanning er voor dat kinderen meer energie moeten steken in het stabiel houden van hun gewrichten. Dit kost allemaal energie en energie kan maar een keer worden uitgegeven.

Slapen

Kinderen met het Cowden syndroom hebben vaak een grote slaapbehoefte. Zij zijn vaak van baby af aan al goede slapers, die goed kunnen inslapen en doorslapen. Zij hebben meer slaap nodig dan hun leeftijdsgenoten. Ook slaaptekort kan bijdragen aan vermoeidheid overdag. Kinderen met Cowden syndroom hebben de neiging om veel te zweten tijdens de slaap. Kleine kinderen kunnen afkoelen als gevolg van dit vele zweten.

Epilepsie

Een heel klein deel van de kinderen met Cowden syndroom heeft epilepsie aanvallen. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen, aanvallen met schokken, of aanvallen met verstijven van een arm of been.

Schildklier

Bij een deel van de kinderen raakt de schildklier vanaf de puberteit vergroot. Soms is dit zichtbaar in de hals als een toename van dikte van de hals. In de schildklier kunnen knobbeltjes ontstaan. Een klein deel van de kinderen krijgt een zogenaamde Hashimoto thyreoiditis.

Scoliose

Een klein deel van de kinderen krijgt een milde verkromming van de wervelkolom. Een dergelijke verkromming wordt scoliose genoemd. Meestal hebben kinderen met Cowden syndroom hier geen last van.

Trillen van de handen

Pubers met Cowden syndroom kunnen last krijgen van trillende handen wanneer ze met hun handen werken. Soms komen ook kleine schokjes aan de handen voor. Deze schokjes worden myoclonieën genoemd.

Tanden

Het tandglazuur van kinderen met het Cowden syndroom is vaak van minder mooie kwaliteit. De tanden kunnen hierdoor geler lijken en er kunnen verkleuringen in de tanden ontstaan. Kinderen met Cowden syndroom krijgen gemakkelijker gaatjes. Verdikkingen van het tandvles komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Vatbaarheid voor infecties

Jonge kinderen met Cowden syndroom zijn vatbaarder voor het krijgen van luchtweg- en oorinfecties. Vanaf de leeftijd van 4-5 jaar verdwijnt deze verhoogde vatbaarheid voor infecties.

Borsten

Meisjes met Cowden syndroom krijgen op dezelfde leeftijd als meisjes zonder Cowden syndroom borsten. Meisjes met Cowden syndroom hebben vaker een groteren cupmaat dan meisjes zonder Cowden syndroom. Ook kunnen de borsten onregelmatig aanvoelen met



bobbeltjes en knobbeltjes er in. Het is goed wanneer meisjes zich al vanaf de puberteit aanleren om een keer per maand, 1 week nadat de menstruatie gestopt is, de borsten systematisch te onderzoeken om zo hun eigen borsten goed te leren kennen en veranderingen daarin vroegtijdig kunnen opsporen.

Menstruatie

Meisjes met Cowden syndroom worden op dezelfde leeftijd ongesteld als meisjes zonder Cowden syndroom. De menstruatie kan bij meisjes met het Cowden syndroom wel wat heviger verlopen met meer bloedverlies, al blijft dit uiteraard altijd lastig te vergelijken van meisje tot meisje.

Plasser

Een deel van de jongentjes heeft op het uiteinde van de plasser kleine bruine stipjes zitten. Dit hoort bij het Cowden syndroom. Jongens hebben hier geen last van.

Hoe wordt de diagnose Cowden syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van een kind met een groot hoofd en een lagere spierspanning kan de diagnose Cowden syndroom worden vermoed.

Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen.

DNA-onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er een foutje in het erfelijk gevonden kan worden. Dit kan gericht gebeuren wanneer er gedacht wordt aan het Cowden syndroom. Tegenwoordig bestaat ook een 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 Cowden syndroom worden gesteld zonder dat er gericht aan gedacht wordt.

MRI van de hersenen

Kinderen met een groot hoofd zullen een MRI scan van de hersenen krijgen om te kijken wat de oorzaak is van het grote hoofd. Bij kinderen met Cowden syndroom is vaker te zien dat de hersenholtes iets groter zijn dan gebruikelijk, zonder dat er aanwijzingen zijn voor een waterhoofd. Ook kan er extra vocht aan de buitenkant van de hersenen zichtbaar zijn, dit wordt een benigne externe hydrocefalus genoemd. De hersenbalk kan dikker zijn dan gebruikelijk. Soms is te zien dat de hersenen op een bepaalde plek anders zijn aangelegd dan gebruikelijk, dit wordt een corticale dysplasie genoemd. Bij een klein deel van de kinderen zijn zogenaamde witte vlekken in de witte stof te zien. Ter plaatse is het geleidingslaagje rondom de zenuwen waarschijnlijk niet goed aangelegd. Op de MRI scan gekeken worden of er aanwijzingen voor het zogenaamde Lhermite-Duclos syndroom, een aanlegstoornis van de kleine hersenen die toe kan nemen in grootte. Ook kan op de MRI scan gezien worden of er anders aangelegde bloedvaten in de hersenen aanwezig zijn.

EEG

Kinderen met verdenking op epilepsieaanvallen krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Cowden syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

MRI scan voor vaatafwijkingen

Vaatafwijkingen in de benen of in de armen kunnen aangetoond worden met behulp van een MRI scan.



Bloedonderzoek

Er wordt geadviseerd om vanaf de leeftijd van 12 jaar een keer per bloedonderzoek te verrichten naar de werking van de schildklier (TSH en vT4).

ECHO schildklier

Vanaf de leeftijd van 12 jaar wordt geadviseerd om een keer per jaar een ECHO van de schildklier te maken om te kijken of er bobbeltjes (cysten) in de schildklier ontstaan.

Kinderendocrinoloog

Wanneer er afwijkingen zijn bij bloedonderzoek of bij de ECHO van de schildklier dan zal een kinderendocrinoloog adviseren welke vervolgstappen hiervoor nodig zijn.

Oogarts

Wanneer er problemen of twijfels zijn over het zien, kan de oogarts beoordelen of er afwijkingen gezien worden aan de ogen. Afwijkingen die vaker voorkomen bij kinderen met Cowden syndroom zijn een te sterk werkende oog lens (bijziendheid), troebeling van de oog lens (cataract).

ECHO spieren

Een klein deel van de kinderen heeft afwijkingen op de ECHO van de spieren. In de spieren wordt een vetneerslag gezien.

Hoe wordt Cowden syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het Cowden syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van kinderen met Cowden syndroom zo goed mogelijk te laten verlopen en om eventueel complicaties van de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.

Voorkomen overgewicht

Kinderen met het Cowden syndroom krijgen tijdens de tienerleeftijd gemakkelijk last van overgewicht. Het is daarom belangrijk om al vanaf jonge leeftijd kinderen te leren niet te veel te snoepen. Een diëtiste kan adviezen geven voor goede voeding om overgewicht te voorkomen. En daarnaast te zorgen dat kinderen voldoende lichaamsbeweging krijgen.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje 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. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Het trainen van de lipspieren helpt in geval van uitspraakproblemen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld steunzolen of aangepaste schoenen.

School



Het merendeel van de kinderen met Cowden syndroom volgt regulier onderwijs. Het is wel belangrijk om te kijken of kinderen op technisch lezen en taal meer aan kunnen dan bijvoorbeeld op gebied van rekenen en begrijpend lezen. Het is dan goed om kinderen op niveau van taal meer uit te dagen en op het niveau van begrijpend lezen meer ondersteuning te geven. Een deel van de kinderen volgt speciaal basisonderwijs. Kinderen met duidelijke autistiforme kenmerken volgen vaker cluster 4 onderwijs.

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.

Regelmatige controles

Om problemen die kunnen ontstaan bij het Cowden syndroom vroegtijdig op te sporen worden regelmatige controles geadviseerd.

Anno 2017 wordt het volgende controles schema geadviseerd:

- Vanaf 0 jaar, 1/jaar controle door kinderneuroloog
- Vanaf 12 jaar, idem, met een keer per jaar ECHO van de schildklier en bloedonderzoek van de schildklierfunctie
- Vanaf 18 jaar 1/ jaar controle medisch oncoloog op indicatie controle door de neuroloog
- Vanaf 25 jaar, voor vrouwen jaarlijks onderzoek van de borsten door de medisch oncoloog en een MRI van de borsten
- Vanaf 30 jaar, voor vrouwen jaarlijks onderzoek van de baarmoeder door de gynaecoloog (transvaginale ECHO)
- Vanaf 40 jaar voor mannen en vrouwen, een keer per 5 jaar een colonscopie van de darmen

In Nederland zit in Radboudumc in Nijmegen het expertise centrum voor kinderen en volwassenen met het Cowden syndroom. Het team daar heeft zich gespecialiseerd in de controles en behandeling van kinderen en volwassenen met Cowden syndroom.

Behandeling huidafwijkingen

Wanneer de huidafwijkingen bij het Cowden syndroom als ontsierend worden ervaren, bestaan er verschillende behandelingen die de huidafwijkingen minder zichtbaar kunnen maken. De behandelingen lopen uiteen van camoufleren, tot het slikken van medicijnen afgeleid van vitamine A, het laseren van de huid tot het operatief weghalen van verdikkingen.

Spataderen

Spataderen in de benen kunnen worden behandeld door een (kinder)chirurg. Soms helpt een steunkous om minder last te hebben van spataderen. De spataderen kunnen worden dichtgeplakt met een soort lijmstof of door middel van een operatie verwijderd worden.

Lipoom

Omdat de meeste lipomen geen klachten geven, wordt hier meestal geen behandeling voor gegeven. Wanneer kinderen er hinder van hebben, kan de kinderchirurg het lipoom verwijderen door middel van een operatie.



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 Cowden syndroom meestal mild is, is een operatieve behandeling van de scoliose in de regel niet nodig.

Tandarts

Kinderen met het Cowden syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen, dit omdat kinderen met Cowden syndroom vaak een slechtere kwaliteit tandglazuur hebben.

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

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 epilepsie aanvallen 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 voorkeursmedicijn voor de behandeling van epilepsie bij kinderen met Cowden syndroom.

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 om te gaan met de onzekerheden die horen bij het hebben van dit syndroom.

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 Cowden syndroom.

Wat is de prognose van kinderen met Cowden syndroom?

Zelfstandig leven

Het merendeel van de volwassenen met Cowden syndroom kan zelfstandig zijn of haar leven leiden zonder de hulp van anderen. Een deel van de volwassenen, met autistiforme kenmerken, heeft op volwassen leeftijd wel de hulp van een andere volwassene nodig tijdens het dagelijks leven.

Risico op goedaardige en kwaadaardige afwijkingen

Volwassenen met Cowden syndroom hebben een verhoogd risico op het krijgen van goedaardige en kwaadaardige gezwellen van de schildklier, borsten, baarmoeder, darmen, de nieren en hersenen. Het is moeilijk om aan te geven hoe groot de kans is dat er kanker zal ontstaan. Dit is omdat we niet alle mensen met het Cowden syndroom kennen en eigenlijk



alleen de mensen met Cowden syndroom die een bijkomend probleem hebben, bekend zijn bij een arts. Door frequente controles kunnen problemen tegenwoordig vroegtijdig worden opgespoord waarna een passende behandeling kan worden gegeven. De behandeling van goedaardige of kwaadaardige woekeringen van cellen bij Cowden syndroom verschilt niet van de behandeling van dezelfde aandoening bij mensen zonder Cowden syndroom. Bij de behandeling van bepaalde vormen van borstkanker kan een zogenaamde mTOR remmer (zoals evrolimus) ingezet worden, omdat dit specifiek aangrijpt op een mechanisme wat niet goed functioneert bij mensen met Cowden syndroom.

Hersentumoren

Volwassenen met Cowden syndroom hebben een licht verhoogde kans om een specifieke hersentumor te krijgen Lhermite Duclos syndroom. Dit is een aanlegstoornis van de kleine hersenen die al op kinderleeftijd aanwezig is en op volwassen leeftijd de neiging heeft om groter te worden en zo de kleine hersenen aan de kant te drukken. Dit geeft klachten zoals hoofdpijn, braken, wazig toen en balansproblemen. Een ander type hersentumor die iets vaker voorkomt bij volwassenen met het Cowden syndroom is een tumor die ontstaat in de hersenvliezen, een meningeoom.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassen met het Cowden syndroom kan volledig normaal zijn. Dit zal ook samen hangen met bijkomende problemen die een persoon krijgt. Het krijgen van kanker kan van invloed zijn op de levensverwachting. Door nu frequent te screenen en zo kanker in een vroegtijdig stadium op te sporen en te behandelen, wordt geprobeerd volwassenen te laten genezen van deze vormen van kanker.

Kinderen

Volwassen met Cowden syndroom kunnen kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Cowden 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 of zusjes ook kans Cowden syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het Cowden syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal. Wanneer een van de ouders zelf het Cowden syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook het Cowden syndroom te krijgen.

Wanneer het foutje bij het kind zelf is ontstaan, dan is de kans erg klein dat een broertje of zusjes ook zelf het Cowden syndroom krijgt. Dit zou alleen kunnen wanneer het foutje 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 Cowden syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest 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 vlokcentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Preimplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)



Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het Cowden syndroom, kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van het Cowden syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Cowden syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links

www.pten.nl

(Informatie en lotgenotencontact voor kinderen en volwassen met het Cowden syndroom)

Referenties

1. Gustafson S, Zbuk KM, Scacheri C, Eng C. Cowden syndrome. *Semin Oncol.* 2007;34:428-34.
2. Robinson S, Cohen AR. Cowden disease and Lhermitte-Duclos disease: an update. Case report and review of the literature. *Neurosurg Focus.* 2006;20:E6.
3. Cowden syndrome and the PTEN hamartoma tumor syndrome: systematic review and revised diagnostic criteria. Pilarski R, Burt R, Kohlman W, Pho L, Shannon KM, Swisher E. *J Natl Cancer Inst.* 2013;105:1607-16
4. Cowden syndrome: recognizing and managing a not-so-rare hereditary cancer syndrome. Mester J, Eng C. *J Surg Oncol.* 2015;111:125-30

Laatst bijgewerkt: 29 augustus 2018, voorheen 8 april 2017

auteur: JH Schieving