



Hecht syndroom

Wat is het Hecht syndroom?

Het Hecht syndroom is een aandoening waarbij de spieren en pezen te kort zijn waardoor kinderen moeite hebben om de mond goed open te doen en om de hand

Hoe wordt het Hecht syndroom ook wel genoemd?

Het Hecht syndroom staat bekend onder veel verschillende namen. De meest gebruikte naam is het trismus pseudocamptodactylie syndroom. Trismus is het medische woord voor het niet ver open kunnen doen van de mond. Camptodactylie betekent kromme vingers. Bij dit syndroom wordt de term pseudocamptodactylie gebruikt omdat de vingers in een bepaalde stand krom staan, maar gewoon recht kunnen wanneer de handpalm naar de onderarm wordt gebogen.

Andere namen die ook wel gebruikt worden zijn distale arthrogryposis type 7 en het Dutch-Kentucky syndroom. Arthrogryposis is het medische woord voor het vastzitten van gewrichten, de term distaal geeft aan dat de gewrichtjes van de handen vast zitten en niet die van bijvoorbeeld de schouders. Er zijn verschillende vormen van distale arthrogryposis en deze heeft nummer 7 gekregen. Dit wordt ook wel afgekort met de letters DA7.

De term Dutch-Kentucky syndroom komt van een groot onderzoek naar dit syndroom in de plaats Kentucky in de Verenigde staten. Het eerste meisje wat ze daar zagen met dit syndroom kwam uit Nederland en Nederlandse mensen worden in het Engels Dutch genoemd, vandaar de naam Dutch-Kentucky syndroom.

Hecht is een van de eerste artsen die dit syndroom beschreven heeft. Andere artsen die dit syndroom ook beschreven hebben zijn Beals en Wilson, zodat ook van het Hecht-Beals syndroom gesproken wordt of van het Hecht-Beals-Wilson syndroom.

Hoe vaak komt het Hecht syndroom voor bij kinderen?

Het is niet bekend hoe vaak het Hecht syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening.

Bij wie komt het Hecht syndroom voor?

Het Hecht syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig, de meeste kinderen hebben vanaf de geboorte hun handen in vuistjes die heel moeilijk open te krijgen zijn.

Zowel jongens als meisjes kunnen dit syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Hecht syndroom?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Hecht syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van het 17^e chromosoom. De plaats van dit foutje in het erfelijk materiaal wordt het MYH8-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het foutje in het MYH8 gen is een zogenaamd autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 17 al voldoende is om klachten te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij iemand pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Van de ouder geërfd

Vaak heeft een van de ouders zelf ook het Hecht syndroom en hebben kinderen het foutje van de ouder geërfd.



Bij het kind zelf ontstaan

Ook kan het foutje in het MYH8-gen bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van de vader of moeder.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Het eiwit wat niet goed aangemaakt wordt is een belangrijk onderdeel van het spiereiwit myosine dat bij baby's aanwezig is (zogenaamd perinataal myosine), het onderdeel wat niet goed aangemaakt wordt is de zogenaamde zware keten van dit myosine eiwit.

Afwijkende spierfunctie

Door de afwijking in het myosine kunnen de spieren niet op een normale manier werken en zijn de spieren en de pezen van de spieren veel te kort. Hierdoor staan de vingers van de handen krom en kan ook de voet in een vreemde stand gaan staan.

Waarom nu juist de spieren van de handen en de voeten het meest zijn aangedaan en niet bijvoorbeeld de spieren van de schouders of de heupen is niet goed bekend.

Verandering in een verkorte spier

Wanneer een spier lang verkort blijft, dan gaan er veranderingen in een spier optreden. Zo wordt spierweefsel vervangen door bindweefsel, weefsel dat nog minder rekbaar is dan spierweefsel.

Wat zijn de symptomen van Hecht syndroom?

Variatie

Er bestaat grote variatie in hoeveelheid en ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Hecht syndroom hebben. Sommige kinderen hebben weinig en andere hebben veel symptomen.

Vuistjes

Wanneer baby's geboren zijn hebben ze hun handen vaak in vuistjes maar ook af en toe open. Baby's met het Hecht syndroom kunnen hun handen niet goed openen, de handen zijn altijd gebald tot vuistjes.

Wanneer de kinderen groter worden dan valt op, dat de vingers krom blijven staan wanneer de handrug naar de onderarm wordt bewogen, maar dat de vingers wel recht kunnen wanneer de handpalm naar de onderarm wordt bewogen.

Mond niet goed open

Kinderen met het Hecht syndroom kunnen hun mond niet goed open doen. Daardoor is het moeilijk om te kunnen drinken, vooral uit de borst omdat de mond daar ver voor open moet. Drinken uit de fles gaat vaak wel makkelijker.

Ook grotere kinderen kunnen problemen hebben met eten en drinken omdat hun mond niet ver genoeg open kan.

Problemen met praten

Wanneer de mond maar heel weinig open kan gaan, kan dit problemen opleveren met praten. Het is dan moeilijk om klanken te maken waarbij de kaak naar beneden moet bewegen zoals de a-, e-, h-, j-, k-, o-, p-, y-, z-klank. Kinderen hebben daardoor meer moeite om deze letters uit te spreken en de verstaanbaarheid kan hierdoor verminderd zijn.



Problemen met tanden poetsen

Ook voor het poetsen van de tanden moet de mond goed open. Tandpoetsen kan dan ook lastig zijn voor kinderen met dit syndroom. Hierdoor kunnen gemakkelijker gaatjes ontstaan.

Problemen met de voeten

Bij een deel van de kinderen kunnen de spieren van de voet ook niet goed bewegen. Hierdoor kunnen kinderen een afwijkende stand van de voeten hebben. Vaak komen klompvoetjes voor. Ook hamertenen worden vaak gezien. Kinderen hebben vaak de neiging om op hun tenen te gaan lopen, omdat de kuitspieren en achillespezen tekort zijn. Bij een deel van de kinderen zitten er vliesjes tussen de verschillende tenen of zijn twee tenen gedeeltelijk aan elkaar gegroeid.

Problemen met bewegen

Doordat de handen niet goed geopend kunnen worden hebben kinderen met dit syndroom problemen met bijvoorbeeld pakken van kleine voorwerpen, schrijven, knoopjes vast maken of werken op de computer.

Ook is het lastige om te gaan kruipen wanneer je handen in vuistjes staan. Veel kinderen leunen tijdens het kruipen op de knokkels van hun hand.

Wanneer kinderen ook problemen hebben met de voeten, dan kan lopen ook lastig zijn.

Vertraagde ontwikkeling

De problemen met bewegen van de handen en voeten, maakt vaak dat het lastiger is voor kinderen met dit syndroom om te leren tijgeren, kruipen, staan en lopen. De meeste kinderen leren dit wel, maar vaak duurt het wat langer dan bij kinderen die niet het Hecht syndroom hebben.

Kleine lengte

Kinderen met dit syndroom zijn vaak kleiner dan op grond van de lengte van hun ouders verwacht mag worden.

Andere gewrichten

Een enkele keer doen ook andere gewrichten mee zoals de knieën, de ellebogen, schouders of de heupen.

Normale intelligentie

Kinderen met dit syndroom hebben een normale intelligentie.

Hoe wordt de diagnose Hecht syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met vuistjes en een mond die niet goed open kan gaan, kan aan het Hecht syndroom worden gedacht. Omdat het een zeldzaam syndroom is, zal lang niet altijd aan deze diagnose gedacht worden.

Erfelijkheidsonderzoek

Wanneer aan deze aandoening gedacht wordt, kan door middel van een buisje bloed gekeken worden of het foutje in het MYH8-gen aanwezig is bij het kind. Is dat het geval, dan is de diagnose zeker.



Hoe wordt het Hecht syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het Hecht syndroom ongedaan kan maken. De behandeling is er op gericht om zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen die horen bij dit syndroom.

Logopedie

Een logopediste kan adviezen geven wanneer het drinken niet goed lukt en samen kijken wat voor manier van drinken goed haalbaar is. Soms lukt het bijvoorbeeld om borstvoeding te drinken uit een tepelhoedje of borstvoeding te drinken uit een fles met een smalle speen. Ook voor de overschakeling naar vaster voedsel kan de logopediste tips en adviezen geven. Daarnaast kan de logopediste ook oefenen met het leren praten door te kijken op wat voor manier kinderen toch de juiste klanken kunnen maken.

Fysiotherapie

De fysiotherapeut kan door middelen van oefeningen proberen te bereiken dat de spieren zo soepel mogelijk zijn. Het is belangrijk om een aantal keer per dag gedurende enkele minuten de gewrichtjes die vast zitten proberen, zonder dat dit pijn gaat doen, toch een aantal keer te bewegen. Dit zorgt er voor dat de spieren niet nog een keer extra verkort raken. Ook kan de fysiotherapeut oudere kinderen helpen om hun spieren in een zo goed mogelijk conditie te houden. Op die manier hebben kinderen de maximale bewegingsmogelijkheden, maar het zal nooit mogelijk zijn om door middel van fysiotherapie alle bewegingsbeperkingen op te lossen.

Hulpmiddelen

Vaak wordt er gekeken tegen welke problemen kinderen aanlopen door de vastgegroeide gewrichtjes en wordt er gekeken of daar een oplossing voor bedacht kan worden, zoals het schrijven met een dikkere pen of een computer met grotere toetsen.

Ergotherapeut

Een ergotherapeut heeft veel ervaring in het begeleiden van mensen met een beperking en kan goede adviezen geven hoe bepaalde handelingen toch uitgevoerd kunnen worden of welke hulpmiddelen handig kunnen zijn.

Orthopeed

Wanneer de gewrichtjes in een vreemde stand staan, dan kan de orthopeed kijken of de stand gecorrigeerd kan worden of door middel van gipsbehandeling of door middel van een operatie.

Revalidatiearts

De revalidatiearts begeleidt kinderen met een beperking en geeft adviezen over therapie en hulpmiddelen. Wanneer de voetstand anders is, hebben veel kinderen baat bij steunzolen waardoor ze vaak beter kunnen lopen. Een deel van de kinderen heeft aangepaste en op maat gemaakte schoenen nodig.

Kaakchirurg

Wanneer de mond bijna niet open kan, dan kan de kaakchirurg een ingreep verrichten waarbij de kaakstand verandert zodat het beter mogelijk wordt om te kunnen eten en praten. Dit zijn vaak wel ingrijpende operaties.



Operatie

Het is belangrijk dat een operateur en de narcosedokter weten dat het kind het Hecht syndroom heeft wanneer er een operatie nodig is. Dit omdat het lastiger kan zijn om een beademingsbuisje in te brengen tijdens een operatie. Het is daarom belangrijk dat eventuele operaties plaats vinden een centrum waar de behandelaars ervaring hebben met kinderen die andere vorm hebben van een mond- en keelholte.

Tandarts

Omdat tanden poetsen zo lastig is, gaan kinderen vaak al op jonge leeftijd naar de tandarts of de speciale tandheelkunde om hun gebit zo goed mogelijk te blijven beschermen tegen gaatjes.

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/verzorgers die ook het Hecht syndroom hebben.

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

Stabiel blijven

De symptomen van het Hecht syndroom blijven stabiel gedurende het leven en nemen niet toe. Wel worden kinderen natuurlijk groter waardoor verhoudingen in hun lichaam veranderen en klachten wel kunnen veranderen.

Terug val na een operatie

Soms krijgen kinderen of volwassenen nadat ze geopereerd zijn bijvoorbeeld aan hun kaak of aan de voeten een terugval en keert de afwijkende stand weer terug. Vaak komt dit doordat de spieren opnieuw verkort raken omdat ze te weinig bewogen hebben.

Blijven bewegen

Het is voor alle mensen, maar zeker voor mensen met het Hecht syndroom daarom heel belangrijk om te blijven bewegen, om de spieren op lengte te houden en in een goede conditie. Het is belangrijk om niet te zwaar te worden omdat dit de spieren nog eens extra belast.

Normale levensverwachting

Kinderen met het Hecht syndroom hebben een normale levensverwachting.

Kinderen krijgen

Wanneer een volwassene met het Hecht syndroom zelf kinderen krijgt, dan hebben die kinderen 50% kans om zelf ook het Hecht syndroom te krijgen. Deze kinderen hoeven niet in dezelfde mate last te hebben van het Hecht syndroom als de ouder. Soms hebben kinderen minder last, soms ook juist meer last. Dit valt van te voren niet te voorspellen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om zelf ook het Hecht syndroom te krijgen?

Wanneer de vader of moeder zelf het Hecht syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf het Hecht syndroom te krijgen. Het valt niet goed te voorspellen hoeveel last deze kinderen van hun aandoening zullen krijgen, dit kan evenveel als de ouder zijn, maar ook veel minder of juist meer.



Wanneer de vader en de moeder beide niet het Hecht syndroom hebben, dan hebben broertjes en zusjes een nauwelijks verhoogde kans om dit syndroom te krijgen. Dit is alleen het geval indien het foutje in de eicel of zaadcel aanwezig zonder dat het foutje aanwezig is in de andere lichaamscellen van de ouder.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. Trismus-pseudocamptodactyly syndrome: case report ten years after. Gasparini G, Boniello R, Moro A, Zampino G, Pelo S. Eur J Paediatr Dent. 2008;9:199-203
2. Phenotypic variation in trismus-pseudocamptodactyly syndrome caused by a recurrent MYH8 mutation. Minzer-Conzetti K, Wu E, Vargervik K, Slavotinek A. Clin Dysmorphol. 2008;17:1-4.
3. Trismus-pseudocamptodactyly syndrome is caused by recurrent mutation of MYH8. Toydemir RM, Chen H, Proud VK, Martin R, van Bokhoven H, Hamel BC, Tuerlings JH, Stratakis CA, Jorde LB, Bamshad MJ. Am J Med Genet A. 2006;140:2387-93.

Laatst bijgewerkt: 11 juli 2013

Auteur: JH Schieving