



Het Sensenbrenner syndroom

Wat is het Sensenbrenner syndroom?

Het Sensenbrenner syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen afwijkend aangelegde botten en meerdere bijzondere uiterlijke kenmerken hebben in combinatie met problemen met zien en een nier- en leverziekte.

Hoe wordt het Sensenbrenner syndroom ook wel genoemd?

Sensenbrenner is een van de artsen die dit syndroom beschreven heeft. Soms wordt ook wel gesproken van het Sensenbrenner-Dorst-Owens syndroom.

Levin syndroom

Ook wordt de naam Levin syndroom type 1 ook wel gebruikt voor het Sensenbrenner syndroom.

Cranioectodermale dysplasie

Een ander woord wat gebruikt wordt voor het Sensenbrenner syndroom is cranioectodermale dysplasie. Het woord cranio geeft aan dat de botten van de schedel anders aangelegd zijn dan gebruikelijk. Het woord ectoderm geeft aan dat er problemen aanwezig zijn in weefsels die ontstaan uit het zogenaamde kiemblad wat ectoderm wordt genoemd. Dysplasie is het medische woord voor het niet goed aangelegd zijn van weefsels. Cranioectodermale dysplasie wordt ook wel afgekort met de letters CED.

Verschillende types

Inmiddels zijn 4 verschillende foutjes in het erfelijk materiaal (het DNA) ontdekt die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van het Sensenbrenner syndroom. Per foutje wordt daarom de toevoeging type 1, 2,3 of 4 toegevoegd achter de woorden Sensenbrenner syndroom of cranioectodermale dysplasie.

Ciliopathie

Het Sensenbrenner syndroom behoort tot een groep aandoeningen die ciliopathie wordt genoemd. Dit is een groep aandoeningen waarbij de trilharen van cellen niet goed werken. Andere aandoeningen die tot deze groep behoren zijn bijvoorbeeld het Bardet-Biedl syndroom en het von Hippel-Lindau syndroom.

Hoe vaak komt het Sensenbrenner syndroom voor bij kinderen?

Het Sensenbrenner syndroom is een hele zeldzame aandoening. Geschat wordt dat deze ziekte bij minder dan één op de 1.000.000 mensen voorkomt in Nederland. Dat betekent dat er minder dan één kind per jaar geboren wordt met deze zeldzame aandoening. Mogelijk is dat een onderschatting omdat kinderen met een milde vorm van deze aandoening nooit de juiste diagnose hebben gekregen.

Bij wie komt het Sensenbrenner syndroom voor?

De aanleg om het Sensenbrenner syndroom te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. Meestal valt kort na de geboorte al op dat kinderen met dit syndroom klein zijn van lengte en meerdere bijzondere uiterlijke kenmerken hebben. Toch kan het nog enige tijd duren voordat de juiste diagnose gesteld wordt. Zowel jongens als meisjes kunnen het Sensenbrenner syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Sensenbrenner syndroom?



Fout in erfelijk materiaal

Het Sensenbrenner syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Inmiddels zijn er vier verschillende foutjes bekend die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van het Sensenbrenner syndroom.

type	chromosoom	plaats foutje
1	3	IFT122
2	2	WDR35
3	14	IFT43
4	4	WDR19

Autosomaal recessief

Het Sensenbrenner syndroom is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen op dezelfde plaats moeten hebben om het Sensenbrenner syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op één van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder foutje. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt zal het kind het Sensenbrenner syndroom krijgen. Het Sensenbrenner syndroom komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de foutjes in het erfelijk materiaal worden bepaalde eiwitten niet goed aangemaakt. Deze eiwitten spelen een belangrijke rol bij de werking van trilharen (flagellen) in de cilia (uitstulpingen) van allerlei cellen. Deze eiwitten spelen een belangrijke rol bij de vorming van het ectoderm in het prille stadium van het embryo. Het embryo bestaat dan uit drie zogenaamde kiembladen: het ectoderm, het mesoderm en het entoderm. Uit het ectoderm ontstaan de huid, de haren, de nagels en de hersenen. Ook spelen deze eiwitten een belangrijke rol bij de vorming van de botten, de nieren, de lever, het hart en de longen. Bij kinderen met dit syndroom functioneren deze organen niet goed.

Wat zijn de symptomen van het Sensenbrenner syndroom?

Variatie

Er zit variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Sensenbrenner syndroom hebben. Sommige kinderen hebben weinig klachten, andere kinderen hebben veel klachten. Het valt van te voren niet te voorspellen hoeveel klachten een kind zal krijgen.

Korte armen en benen

Kinderen met het Sensenbrenner syndroom hebben vaak korte armen en benen. Vooral de botten van de bovenarmen en benen zijn kort. De botten van de bovenarmen en benen kunnen meer gekromd zijn dan gebruikelijk. De ellebogen en knieën kunnen gemakkelijk overstrekt worden. De handen en voeten zijn ook kort en breed, de vingers en tenen zijn breder dan gebruikelijk. Een klein deel van de kinderen heeft een extra vingertje, soms zijn twee vingers aan elkaar gegroeid. De pink kan een beetje krom staan. Bij een klein deel van de kinderen



zijn kleine vliesjes tussen de vingers zichtbaar. De nagels zijn vaak dun en brokkelen gemakkelijk af. Een deel van de kinderen heeft een zogenaamde viervinger handlijn, een lijn die een keer over de handpalm van pinkzijde naar de zijde van de wijsvinger toe loopt.

Typische 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 Sensenbrenner syndroom hebben vaak een hoog voorhoofd. Het hoofd is vaak lang en smal, het voorhoofd en het achterhoofd zijn vaak boller. De ogen staan vaak iets dichterbij elkaar of verder uit elkaar dan gebruikelijk. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooiën zichtbaar zijn. De neusvleugels zijn vaak een beetje naar buiten gedraaid. De wangen zijn vaak vol. Het gehemelte kan wat hoger zijn dan gebruikelijk. De onderlip is vaak een beetje naar buiten gedraaid. De kaak is vaak smaller dan gebruikelijk. De oren kunnen wat lager op het hoofd staan dan gebruikelijk, vaak bevatten de oren weinig windingen. De nek is vaak korter dan gebruikelijk.

De borstkas is vaak smal. De ribben zijn vaak kort. Het borstbeen kan naar binnen toe staan, waardoor midden op de borst een indeuking is te zien. Dit wordt een pectus excavatum genoemd.

Kleine lengte

Kinderen met het Sensenbrenner syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Vaak behoren zij bij de 3% kleinste kinderen van hun leeftijdscategorie.

Craniosynostose

Ongeveer de helft van de kinderen met het Sensenbrenner syndroom heeft een craniosynostose. Hier wordt van gesproken wanneer de schedelnaden te vroeg sluiten. Bij kinderen met dit syndroom sluit de schedelnaad die boven op de schedel van voor naar achteren toe loopt te snel. Hierdoor krijgen kinderen een langwerpige schedel. Dit wordt ook wel een bootschedel of een scafocefalie genoemd.

Huid

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijker last van een droge huid. De huid kan ook losser zijn dan gebruikelijk.

Haren

Een deel van de kinderen heeft dunne gladde haren. De meeste kinderen hebben geen dikke bos met haar. Vaak groeit het haar langzamer dan het haar van leeftijdsgenoten. Blond haar komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom dan op grond van de familiehaarkleur te verwachten is.

Gebit

Afwijkingen aan het gebit komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben minder tanden en kiezen dan gebruikelijk. De tanden en kiezen kunnen smaller zijn dan gebruikelijk, waardoor er ruimte zichtbaar is tussen de tanden en kiezen. Ook kunnen de tanden en kiezen niet mooi op een rijtje staan maar scheef in de mond. Soms zijn twee tanden aan elkaar vast gegroeid. De kwaliteit van het tandglazuur is vaak minder, waardoor gemakkelijk putjes en gaatjes in de tanden en kiezen ontstaan.



Osteoporose

De botopbouw van kinderen met dit syndroom verloopt minder goed. De botten zijn daardoor minder sterk en kunnen gemakkelijker breken. Dit wordt osteoporose genoemd.

Hyperlaxiteit

Kinderen met dit syndroom zijn vaak soepel in hun gewrichten. De gewrichten kunnen gemakkelijk overstrekt worden.

Ontwikkelen

Kinderen met dit syndroom ontwikkelen zich vaak iets langzamer dan kinderen zonder dit syndroom. De meeste kinderen zijn in staat om zelfstandig te kunnen lopen tussen de leeftijd van twee en drie jaar.

Een deel van de kinderen heeft problemen met leren, de meeste kinderen echter niet. De problemen van de nieren kunnen wel zorgen voor vermoeidheid, waardoor kinderen minder lang achter elkaar in staat zijn om lesstof in zich op te nemen.

Nieren

Een groot deel van de kinderen krijgt problemen met de functie van de nieren. In de nieren ontstaat een ontstekingsreactie waardoor de nieren steeds slechter hun werk kunnen gaan doen. Dit nierprobleem wordt interstitiële tubulonefritis genoemd. De nieren spelen een belangrijke rol bij het afvoeren van schadelijke stoffen uit het lichaam. De nieren zullen steeds minder goed in staat zijn om deze schadelijke stoffen kwijt te raken. Meestal wordt het probleem van de verminderde nierfunctie duidelijk op de peuterleeftijd, soms al op babyleeftijd. Het eerst symptoom is vaak veel plassen. Kinderen die veel plassen hebben ook veel dorst, waardoor zij veel willen drinken, ook in de nacht. Als gevolg van het slechter werken van de nieren ontstaan ook andere problemen zoals een verhoogde bloeddruk en een verstoring van allerlei zoutbalansen in het lichaam. Hierdoor krijgen kinderen last van vermoeidheid en algehele zwakte.

Lever

Een deel van de kinderen heeft problemen met de werking van de lever. Vaak is de lever vergroot. Hierdoor kunnen kinderen een bollere buik hebben. In de lever kunnen cystes worden gezien. Ook kan verbindweefseling (fibrose) in de lever ontstaan. Wanneer de lever zijn werk niet goed doet, kunnen kinderen een gele kleur krijgen van het oogwit en van de huid. Dit wordt geelzucht genoemd.

Hart

Een klein deel van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking. Verschillende vormen van aangeboren hartafwijkingen kunnen voorkomen, zoals afwijkend aangelegde hartkleppen, een gaatje tussen de hartboezems of kamers of een verdikking van de hartspier. Kinderen hoeven hier geen last van te hebben. Wanneer kinderen wel klachten hebben, dan zijn er vaak problemen van vermoeidheid, weinig energie om te drinken of het ontstaan van een blauwe kleur rondom de lippen tijdens inspanning.

Liesbreuk

Kinderen met dit syndroom hebben vaker last van een liesbreuk. Een zwelling in de lies die toeneemt bij huilen of persen. Ook komt een navelbreuk, zwelling rondom de navel vaker voor bij kinderen met dit syndroom.



Ogen

Een deel van de kinderen is verziend en heeft een bril nodig om dichtbij te kunnen zien. Bij een klein deel van de kinderen maken de ogen een trillende beweging zonder dat kinderen hier zelf last van hebben. Dit wordt nystagmus genoemd.

Bij een klein deel van de kinderen heeft het netvlies een peper en zout kleur. Door deze netvlies problemen kunnen kinderen problemen hebben met zien, vooral in het donker. Later kunnen kinderen ook overdag problemen met zien krijgen. Vaak kunnen kinderen met dit probleem van het netvlies niet goed tegen fel licht.

Problemen met ademhalen

De smalle borstkas kan bij pasgeborenen zorgen voor problemen met ademhalen. Kinderen kunnen vatbaarder zijn voor het krijgen van een luchtweginfectie. Ook komt astma vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Er bestaat een kleine kans op het ontwikkelen van een klaplong.

Heupdysplasie

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft een heupdysplasie. De heupkom is niet goed ontwikkeld waardoor de heupkop er niet goed in past.

Hoe wordt de diagnose het Sensenbrenner syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind afwijkend gevormde botten heeft in combinatie met bijzondere uiterlijke kenmerken kan worden vermoed dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter meerdere syndromen die allemaal kunnen zorgen voor deze combinatie van symptomen, zoals het Jeune syndroom of het Ellis-van Creveld syndroom. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. In het DNA kan een van de vier bekende foutjes in het DNA worden aangetoond waarmee de diagnose Sensenbrenner syndroom bevestigd is.

Dankzij nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat specifiek aan deze aandoening is gedacht.

Bloedonderzoek

Bij een deel van de kinderen is het calciumgehalte in het bloed verlaagd. Dit is echter niet specifiek voor dit syndroom en kan ook bij veel andere syndromen voorkomen.

Bloedonderzoek kan ook gebruikt worden om te beoordelen hoe de nier en de lever werken. Een gestoorde werking van de nieren en de lever zorgt voor afwijkende bloedwaarden. Het bloed heeft dan een verlaagde zuurgraad (metabole acidose).

Urineonderzoek

Door middel van urine onderzoek kan ook een indruk gekregen worden hoe de nieren werken. Te veel eiwit in de urine wijst op een verstoring van de nierfunctie. Ook kan gekeken worden of de nieren in staat zijn om geconcentreerde urine te maken.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met afwijkend aangelegde botten zal vaak stofwisselingsonderzoek worden gedaan met behulp van bloed en urine om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een



stofwisselingsziekte. Bij kinderen met dit syndroom worden bij stofwisselingsonderzoek geen afwijkingen gevonden.

Foto van de botten

Door middel van een foto van de botten kan gezien worden dat de botten een andere vorm hebben dan gebruikelijk. De botafwijking die op de foto gezien wordt heet metafysaire dysplasie.

Oogarts

De oogarts zal beoordelen of er aanwijzingen zijn voor problemen met zien. Soms is onderzoek van de functie van het netvlies (ERG onderzoek) nodig.

Kindercardioloog

Een kindercardioloog kan beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking door een ECHO van het hart te maken. Ook zal een hartfilmpje (ECG) gemaakt worden om eventuele hartritmestoornissen op te sporen.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO onderzoek van de buik kan beoordeeld worden hoe de nieren en de lever eruit zien. Vaak zijn de nieren klein van grootte en hebben ze een donkerder kleur dan gebruikelijk.

Nierbiopt

Wanneer nog niet duidelijk is dat er sprake is van het Sensenbrenner syndroom, dan kan een stukje uit de nier gehaald worden om onder de microscoop te onderzoeken wat er met de nier aan de hand is. Onder de microscoop is te zien dat er te veel ontstekingscellen in de nieren aanwezig zijn, dat de nierbuisjes (niertubuli) te klein en te dun zijn en dat de nieren te veel aan bindweefsel bevat.

CT-scan

Door middel van een zogenaamde 3D-CT-scan kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor het vroegtijdig sluiten van de schedelnaden.

MRI scan

Soms zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden. Hierbij kunnen afwijkingen gevonden worden, deze afwijkingen zijn echter niet specifiek voor het Sensenbrenner syndroom. Soms is te zien dat de hersenbalk (het corpus callosum) minder goed ontwikkeld is dan gebruikelijk, de hersenholtes kunnen groter zijn dan gebruikelijk, er kan te veel vocht tussen de hersenen en de schedel aanwezig zijn (externe hydrocefalus), soms komen aanlegfoutjes van de hersenschors voor of zijn er cystes in de hersenen zichtbaar.

Hoe wordt het Sensenbrenner syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Sensenbrenner syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht kinderen zo goed mogelijk te leren omgaan met de problemen die bij dit syndroom horen.

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 mogelijk verloopt.



Logopedie

De logopediste kan tips adviezen geven wanneer er problemen zijn met zuigen, slikken of leren praten.

Ergotherapeut

Wanneer de kortere armen en benen problemen opleveren bij allerlei dagelijkse bezigheden, dan kan de ergotherapeut kijken of hulpmiddelen er voor kunnen zorgen dat kinderen deze bezigheden toch zo goed mogelijk kunnen uitvoeren.

Kindernefroloog

Kinderen met dit syndroom worden met regelmat gecontroleerd door de kindernefroloog, een kinderarts gespecialiseerd in nierziekten. Door middel van bloedonderzoek wordt gekeken of de nieren voldoende werken. Soms zijn medicijnen nodig om de werking van de nieren te ondersteunen. Zo kan behandeling met natriumbicarbonaat helpen om de zuurgraad van het bloed te herstellen. Behandeling van bijkomende problemen zoals hoge bloeddruk of bloedarmoede kan nodig zijn.

Wanneer de nieren te slecht in staat zijn om hun werk te doen, dan kan het nodig zijn om het bloed te zuiveren van afvalstoffen door middel van dialyse. Er bestaan verschillende technieken van dialyseren. Een alternatief voor dialyse is het krijgen van een niertransplantatie.

Diëtiste

Soms is het nodig om een dieet te volgen wanneer de problemen met de nieren of de lever zorgen voor een tekort of een overschot van bepaalde stoffen in het lichaam. De diëtiste kan adviezen geven hoe om te gaan met een dieet.

Craniosynostose

Bij kinderen die een afwijkende schedelvorm ontwikkelen als gevolg van vroegtijdig sluiten van de schedelnaden, is het mogelijk door middel van een operatie de gesloten schedelnaden weer open te maken. Hierdoor kan de schedel weer gelijkmatig groeien. Deze operatie wordt uitgevoerd door een kinderneurochirurg. Het liefst wordt deze operatie uitgevoerd voor de leeftijd van 1 jaar omdat dan het effect van de operatie op de schedelgroei het beste is.

Kindercardioloog

De kindercardioloog beoordeelt of een behandeling voor een aangeboren hartafwijking nodig is. Soms is het nodig het hart te ondersteunen met medicijnen. Bij een klein deel van de kinderen is een hartoperatie nodig.

Oogarts

Kinderen die verziend zijn, kunnen geholpen worden met een bril met +-glazen om beter te kunnen zien. Kinderen die last hebben van de felheid van het licht, kunnen baat hebben bij het dragen van een zonnebril. VISIO en Bartimeus zijn instellingen die mensen met slechthooftheid kunnen begeleiden in het omgaan met slechthooftheid.

Tandarts en orthodontist

De tandarts en orthodontist kunnen een behandeling geven waardoor de tanden en kiezen beter in de kaak komen te staan. Extra fluorbehandeling kan naast goed tanden poetsen nodig zijn om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.



Kinderchirurg

Een liesbreuk kan verholpen worden door middel van een operatie door een kinderchirurg.

Endocrinoloog

Een deel van de kinderen komt in aanmerking voor behandeling met groeihormoon. Deze behandeling wordt gecoördineerd door de kinderendocrinoloog. Groeihormoon moet door middel van injecties onder de huid worden toegediend.

Infecties

Infecties moeten laagdrempelig behandeld worden met antibiotica. Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan kind en ouders helpen om het hebben van deze aandoening een plaats te geven in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van een kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

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 Sensenbrenner syndroom.

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

Toename problemen

Een groot deel van de kinderen met het Sensenbrenner syndroom krijgt in toenemende mate problemen met de werking van de nieren. Een verslechtering van de werking van de nieren zorgt voor klachten zoals vermoeidheid en algehele zwakte. Veel kinderen zullen op kinderleeftijd dialyse of niertransplantatie nodig hebben.

Levensverwachting

Er is weinig bekend over de levensverwachting van kinderen met dit syndroom. Nierfalen, leverfalen, hartfalen of longproblemen kunnen van invloed zijn op de levensverwachting.

Kinderen krijgen

Of het hebben van deze aandoening van invloed is op de vruchtbaarheid is niet goed bekend. Wanneer een volwassene met dit syndroom kinderen krijgt, dan is de kans klein dat deze kinderen zelf ook het Sensenbrenner syndroom krijgen. Dit kan alleen indien de partner drager is van hetzelfde foutje in het DNA of wanneer de partner zelf het Sensenbrenner syndroom van hetzelfde type heeft. De kans dat hier sprake van is, is klein.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om het Sensenbrenner syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het Sensenbrenner syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in DNA. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook het Sensenbrenner syndroom te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in dezelfde, in minder mate of



in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen.
Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het Sensenbrenner syndroom heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met Het Sensenbrenner 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 Sensenbrenner syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het Sensenbrenner syndroom komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie kunt u kijken op www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

Referenties

1. Exome sequencing for the differential diagnosis of ciliary chondrodysplasias: Example of a WDR35 mutation case and review of the literature. Antony D, Nampoory N, Bacchelli C, Melhem M, Wu K, James CT, Beales PL, Hubank M, Thomas D, Mashankar A, Behbehani K, Schmidts M, Alsmadi O. Eur J Med Genet. 2017;60:658-666.
2. Sensenbrenner syndrome (Cranioectodermal dysplasia): clinical and molecular analyses of 39 patients including two new patients. Lin AE, Traum AZ, Sahai I, Kepler-Noreuil K, Kukolich MK, Adam MP, Westra SJ, Arts HH. Am J Med Genet A. 2013;161A:2762-76

Laatst bijgewerkt: 12 december 2017

Auteur: JH Schieving