



## Wildervanck syndroom

### **Wat is het Wildervanck syndroom?**

Het Wildervanck syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen, meestal meisjes last hebben van doofheid in combinatie met scheelzien en een vergroeiing van de wervels in de nek.

### **Hoe wordt het Wildervanck syndroom ook wel genoemd?**

Het Wildervanck syndroom wordt ook wel cervico-oculo-acoustic syndroom genoemd. De term cervico verwijst naar de nekervels die aan elkaar gegroeid zijn. De term oculo verwijst naar de afwijkende oogstand. De term acoustic verwijst naar de problemen met horen. Soms wordt het afgekort als het COA-syndroom.

Wildervanck is een arts die dit syndroom beschreven heeft.

### **Hoe vaak komt het Wildervanck syndroom voor bij kinderen?**

Het is niet goed bekend hoe vaak het Wildervanck syndroom bij kinderen voorkomt.

Wanneer gekeken wordt naar slechthorende of dove meisjes dan komt het Wildervanck syndroom bij één op 100 meisjes met ernstige slechthorendheid of doofheid voor.

### **Bij wie komt het Wildervanck syndroom voor?**

Het Wildervanck syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel een tijdje duren voordat ontdekt wordt dat er sprake is van het Wildervanck syndroom omdat bij jonge baby's nog niet opvalt dat ze slechthorend of doof zijn. Het Wildervanck syndroom komt bijna alleen maar bij meisjes voor en niet bij jongens. Hoe dat komt is niet precies bekend.

### **Wat is de oorzaak van het Wildervanck syndroom?**

*Niet bekend*

De oorzaak van het Wildervanck syndroom is niet goed bekend. Waarom gaat het om een combinatie van verschillende factoren die er voor zorgen dat het Wildervanck syndroom ontstaat. Waarschijnlijk spelen een of meerdere foutjes in het erfelijk materiaal wel een rol. Om welke foutjes het gaat is niet bekend.

### *Meestal meisjes*

Opvallend is dat het Wildervanck syndroom meestal uitsluitend bij meisjes voorkomt. Men denkt dat dit komt omdat jongentjes met dit syndroom niet levensvatbaar zijn.

Ziektes die vrijwel alleen bij meisjes en niet bij jongens voorkomen, worden meestal veroorzaakt door een foutje op het X-chromosoom. Meisjes hebben twee X-chromosomen, jongens maar een X-chromosoom (en daarnaast een Y-chromosoom). Wanneer een meisje een fout heeft op een van haar X-chromosomen dan, heeft ze meestal een ander X-chromosoom zonder fout, waardoor dit X-chromosoom kan compenseren voor het X-chromosoom met een fout. Jongens hebben maar een X-chromosoom en kunnen dus niet compenseren voor een fout.

Er is gezocht naar een foutje op het X-chromosoom maar deze is tot nu toe niet gevonden.

### **Wat zijn de symptomen van het Wildervanck syndroom?**

*Doofheid*

Het merendeel van de kinderen met het Wildervanck syndroom is ernstig slechthorend of doof vanaf de geboorte. Bij een deel van de kinderen gaat het om slechthorendheid aan een oor, bij een ander deel aan beide oren.



## *Scheelkijken*

De ogen van de kinderen met het Wildervanck syndroom staan vaak in de richting van de neus. Hierdoor kijken kinderen scheel. Vaak lukt het niet goed om de ogen in de richting van de oren te bewegen. Deze oogafwijking wordt ook wel het Duane syndroom genoemd. Opvallend is namelijk dat het oog ook wat naar achteren komt te staan wanneer kinderen proberen in de richting van het oor te kijken. Ook hier geldt dat een deel van de kinderen dit probleem aan een oog heeft en een ander deel van de kinderen aan twee ogen.

Omdat kinderen met het Duane syndroom hun ogen vaak niet goed in de richting van de neus kunnen bewegen, draaien ze met hun hoofd wanneer ze toch in die richting willen kijken.

## *Nek*

Kinderen met het Wildervanck syndroom hebben een korte nek. Het is voor kinderen met het Wildervanck syndroom moeilijk om hun nek soepel te kunnen bewegen, ze kunnen maar beperkt draaien en buigen met hun nek.

## *Scheef gelaat*

Een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom heeft een scheef gezicht. Dit wordt ook wel facialis parese genoemd. Hierdoor kan een mondhoek niet goed opgetrokken worden en kan het oog aan dezelfde kant minder goed dichtgedaan worden.

## *Open gehemelte*

Een deel van de kinderen heeft een open gehemelte. Dit wordt een schisis genoemd. Dit kan zorgen voor problemen met eten, drinken, kauwen en slikken.

## *Hartafwijking*

Een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide hartboezems, dit wordt een atriumseptumdefect genoemd. Zelden komen andere aangeboren hartafwijkingen voor.

## *Andere problemen met zien*

Een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom krijgt een probleem met de ooglens. De ooglens zit dan niet meer op de juiste plek, maar zakt en beetje scheef. Hierdoor zien kinderen een vervormd beeld.

Ook wordt soms een zwelling van de oogzenuw gezien bij kinderen met het Wildervanck syndroom, zonder dat dit wijst op een probleem in de hersenen. Dit wordt pseudopapiloedeem genoemd.

## *Galstenen*

Een klein deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom heeft last van galstenen. Galstenen kunnen zorgen voor buikpijnklachten, moeite met het verteren van vetrijk voedsel, ontkleurde ontlasting, donkere urine en een gele verkleuring van de huid.

## *Verkromming van de rug*

Kinderen met het Wildervanck syndroom hebben een vergrote kans op het ontstaan van een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

## *Spina bifida occulta*

Een deel van de kinderen heeft ook een afwijking van de wervels onder in de rug. De wervelbogen zijn niet gesloten, maar dit valt niet op omdat er aan de huid meestal geen bijzonderheden te zien zijn. Soms is op de huid een vetbultje, een putje, een plukje haar of een verkleuring te zien die verraadt dat er een afwijking is van de wervels. Het niet gesloten zijn van de wervelbogen met een intacte huid op de rug wordt de gesloten vorm van het open ruggetje ook wel spina bifida occulta genoemd.



## *Ontwikkelingsachterstand*

Bij een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom verloopt de ontwikkeling trager dan bij leeftijdsgenoten. Deze kinderen gaan later rollen, zitten, staan, lopen en praten. Ook hebben zij problemen met leren.

## *Evenwichtsproblemen*

Kinderen die slechthorend of doof zijn hebben meer problemen met het bewaren van hun evenwicht. Kinderen met het Wildervanck syndroom hebben hiernaast ook nog problemen met bewaren van het evenwicht doordat de kleine hersenen minder goed ontwikkeld zijn dan gebruikelijk. Hierdoor verloopt de ontwikkeling van kinderen trager en zijn ze later met lopen en bewegen. Ook hebben kinderen hierdoor een lagere spierspanning.

## *Waterhoofd*

Kinderen met het Wildervanck syndroom hebben een vergrote kans om een waterhoofd te ontwikkelen. Dit kan klachten geven van hoofdpijn, braken en slaperigheid.

## *Epilepsie*

Een klein deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom heeft last van epileptische aanvallen. Verschillende soorten epileptische aanvallen kunnen voorkomen.

## *Kleine lengte*

Kinderen met het Wildervanck syndroom zijn meestal kleiner dan hun leeftijdsgenoten. Een deel van de kinderen heeft ook een kleinere hoofdomvang dan normaal.

## **Hoe wordt de diagnose Wildervanck syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een meisje met slechthorendheid/doofheid in combinatie met scheelzien en afwijkende nekwerfels kan de diagnose Wildervanck syndroom worden gesteld. Er bestaat geen ander onderzoek waarmee de diagnose met meer zekerheid gesteld kan worden.

### *Foto's van de nek*

Wanneer er foto's van de nek worden gemaakt is daarop te zien dat de werfels van de nek niet los van elkaar staan, maar aan elkaar gegroeid zijn. Ook hebben de werfels vaak een andere vorm, ze zijn meer blokvormig. Het aan elkaar gegroeid zijn van de werfels wordt ook wel het Klippel-Feil syndroom genoemd.

### *KNO-arts*

De KNO-arts kan samen met een audioloog vaststellen dat er sprake is van slechthorendheid of doofheid door een probleem van het binnenoor of van de gehoorschenuw. Dit wordt perceptief gehoorsverlies genoemd. Vaak wordt een scan van het middenoor en het gehoorzenuw gemaakt. Hierop is te zien dat het middenoor en/of de gehoorschenuw minder goed zijn ontwikkeld en aangelegd. Een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom heeft daarnaast ook nog gehoorsverlies omdat het trommelvlies en de gehoorbeentjes ook minder goed functioneren. Dit wordt conductief gehoorsverlies genoemd.

### *Oogarts*

De oogarts kan vast stellen dat er sprake is van een bepaalde vorm van scheelzien wat het Duane syndroom wordt genoemd. De oogarts kan ook zien of er nog sprake is van een andere oogafwijking die ook vaker voorkomt bij het syndroom van Wildervanck.



## *MRI scan van de rug*

Wanneer er aanwijzingen zijn voor een open ruggetje (spina bifida occulta) dan zal vaak een MRI scan van de onderrug gemaakt worden om te kijken of er hier inderdaad sprake van is. Ook wordt er gekeken of er sprake is van een afwijkend aangelegd ruggenmerg of zenuwen.

## *MRI scan van de hersenen/nek*

Bij een deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom wordt op de MRI scan gezien dat de kleine hersenen en de hersenstam anders aangelegd zijn dan gebruikelijk. Ook kan het ruggenmerg ter plaatse van de nek afwijkend zijn aangelegd. Soms zit er een schotje waardoor het ruggenmerg niet uit een deel, maar uit twee delen bestaat. Dit wordt een diasthenomyelie genoemd.

## **Hoe worden kinderen met het Wildervanck syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die kinderen met het Wildervanck syndroom kan genezen van deze aandoening. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk hinder te ondervinden van de symptomen die horen bij deze ziekte.

### *Primsabril*

Met behulp van een primsabril kunnen kinderen met het Duane syndroom gemakkelijk vanuit hun ooghoeken kijken. Sommige kinderen ervaren dit als waardevol, anderen niet.

### *Gehoorschulpmiddelen*

Kinderen die slechthorend zijn, kunnen soms baat hebben bij een gehoorapparaat om op deze manier beter te kunnen horen. Kinderen die volledig doof zijn, hebben meestal geen baat bij een gehoorapparaat. Een KNO-arts en een audioloog kunnen vaststellen of een kind baat zal hebben bij een gehoorapparaat en bij welk type gehoorapparaat. Ook kunnen zij adviezen geven voor hulpmiddelen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met slechthorend of doofheid zich zo goed mogelijk zelfstandig kunnen redden (speciale deurbel, speciale wekker etc.)

### *Fysiotherapie*

Een kinderfysiotherapeut kan kinderen met het Wildervanck syndroom adviezen geven hoe zij zo goed mogelijk kunnen bewegen en ontwikkelen.

### *Logopedie*

Een logopediste kan kinderen met het Wildervanck syndroom begeleiden om zo goed mogelijk te leren praten. Ook kan een logopediste kinderen gebaren leren zodat het ook mogelijk is om op deze manier te communiceren.

### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts begeleidt kinderen waarbij de ontwikkeling anders verloopt dan gebruikelijk.

### *Speciaal onderwijs*

Een groot deel van de kinderen met het Wildervanck syndroom volgt speciaal onderwijs. Vaak volgen ze cluster 2 onderwijs, onderwijs voor kinderen met gehoor of spraaktaalproblemen.

### *Niet in botsautootjes*

Het is voor kinderen met een afwijkende vorm van de nek niet verstandig om bijvoorbeeld in de botsautootjes te gaan. De afwijkende vorm van de nek is minder soepel, waardoor een klap als gevolg van een botsing minder goed opgevangen kan worden. In de nek loopt het ruggenmerg. Dit zou als gevolg van een botsing in de knel kunnen komen te zitten met risico op beschadiging van het ruggenmerg.



## *Epilepsie*

Kinderen met epilepsie krijgen vaak medicijnen om hiermee de kans op nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen. Verschillende soorten medicijnen kunnen goed effect hebben bij kinderen met het Wildervanck syndroom.

## *Begeleiding*

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Wildervanck syndroom is ook belangrijk. Via het forum van deze site kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

## **Wat betekent het hebben van het Wildervanck syndroom voor de toekomst?**

### *Blijvende klachten*

De klachten die kinderen met het Wildervanck syndroom hebben, blijven het hele leven aanwezig en verergeren in principe niet.

### *Bijkomende problemen*

Een deel van de kinderen ontwikkelt een waterhoofd. Het is belangrijk alert te zijn op symptomen die op een waterhoofd kunnen wijzen (hoofdpijn, braken, slaperigheid, onvermogen om de ogen omhoog te bewegen).

Ook bestaat een vergrote kans op het ontstaan van een tethered cord syndroom waardoor rug- en beenpijn kan ontstaan in combinatie met loopproblemen, veranderd gevoel in de benen en/of incontinentie.

Dezelfde problemen kunnen ook ontstaan wanneer het ruggenmerg in de knel komt te zitten in de nek, bijvoorbeeld na een ongeval.

### *Levensverwachting*

Kinderen met het Wildervanck syndroom hebben in principe een normale levensverwachting.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Wildervanck syndroom te krijgen?**

De oorzaak van het Wildervanck syndroom is niet bekend. Het is goed mogelijk dat een of meerdere foutjes in het erfelijk materiaal een rol spelen bij het ontstaan van het Wildervanck syndroom, maar tot nu toe is niet bekend om welke foutjes het gaat. Er is een iets verhoogde kans dat een zusje ook het Wildervanck syndroom krijgt, maar het blijft moeilijk om aan te geven hoe groot de herhalingskans is.

Er zijn bijna geen jongens bekend met het Wildervanck syndroom. De reden hiervan is niet goed bekend, mogelijk zijn jongens met het Wildervanck syndroom niet levensvatbaar.

## **Referenties**

1. Wildervanck's syndrome and mirror movements: a congenital disorder of axon migration? Högen T, Chan WM, Riedel E, Brüning R, Chang HH, Engle EC, Danek A. J Neurol. 2012;259:761-3.
2. Cervical diastematomyelia in cervico-oculo-acoustic (Wildervanck) syndrome: MRI findings. Balci S, Oguz KK, Firat MM, Boduroglu K. Clin Dysmorphol. 2002;11:125-8.

Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt 15 oktober 2012