



Het Wolf-Hirschhorn syndroom

Wat is het Wolf-Hirschhorn syndroom?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een typisch uiterlijk, aangeboren afwijkingen en epilepsie.

Hoe wordt het Wolf-Hirschhorn syndroom ook wel genoemd?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt ook wel het 4p- syndroom genoemd. De term 4p- geeft aan dat er een bepaald stukje van chromosoom 4 mist, als verklaring voor het ontstaan van dit syndroom. Een ander woord voor missen van erfelijk materiaal is deletie, het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt ook wel het 4p deletie syndroom genoemd. Het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt ook wel afgekort met de letters WHS.

Wolf en Hirschhorn zijn artsen die dit syndroom beschreven hebben.

Het Pitt-Rogers-Danks syndroom blijkt hetzelfde syndroom te zijn als het Wolf-Hirschhorn syndroom.

Hoe vaak komt het Wolf-Hirschhorn syndroom voor?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak het Wolf-Hirschhorn syndroom voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk is ook bij lang niet alle kinderen de diagnose gesteld. Geschat wordt dat het Wolf-Hirschhorn syndroom bij één op de 20.000 tot 50.000 pasgeboren kinderen voorkomt.

Bij wie komt het Wolf-Hirschhorn syndroom voor?

Het Wolf-Hirschhorn syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Omdat baby's nog niet zo veel hoeven te kunnen duurt het vaak een tijdje voordat duidelijk is dat er sprake is van een syndroom.

Het Wolf-Hirschhorn syndroom komt twee maal vaker bij meisjes dan bij jongens voor.

Waar wordt het Wolf-Hirschhorn syndroom door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Het uiteinde van een van de chromosomen 4 blijkt te missen. Dit stukje van chromosoom 4 wordt ook wel aangeduid als 4p. Op dit stukje chromosoom 4 liggen twee belangrijke stukjes erfelijk materiaal die WHSCR1 en WHSCR2 worden genoemd.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal worden bepaalde belangrijke eiwitten niet goed aangemaakt. Het gaat om zogenaamde regeleiwitten die bij de aanleg van allerlei organen een belangrijke coördinerende rol spelen.

Niet overgeërfd

De fout in het erfelijk materiaal wordt bij het zeven van de acht kinderen niet overgeërfd van een van de ouders. Meestal ontstaat de fout in het erfelijk materiaal van het kind zelf op een moment na de bevruchting van de eicel met de zaadcel.

Een enkele keer wordt de fout wel overgeërfd van een van de ouders. Het stukje 4p blijkt dan van plaats gewisseld met een stukje van een ander chromosoom. Deze ouder heeft zelf alle genetische informatie, alleen zit de informatie niet meer op de goede plaats. Het ontbrekende stukje van chromosoom 4 is niet weg. Geeft deze ouder het incomplete chromosoom 4 door



aan het kind en niet tegelijk ook het andere chromosoom waaraan het stukje van 4 zich heeft gehecht, dan heeft het kind Wolf-Hirschhorn Syndroom.

Een klein deel van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom blijkt een ringvormig chromosoom 4 te hebben in plaats van een staafvormig chromosoom 4.

Wat zijn de symptomen van het Wolf-Hirschhorn syndroom?

Variatie in ernst

Niet alle kinderen met het syndroom van Wolf-Hirschhorn hebben alle onderstaande kenmerken. Per kind kan ook de ernst van ondergenoemde problemen variëren.

Laag geboorte gewicht

Het merendeel van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom was bij de geboorte te licht van gewicht en te klein van lengte. Wanneer er tijdens de zwangerschap ECHO's zijn gemaakt, dan is deze vertraagde groei waar te nemen. Moeders geven vaak aan dat zij hun kind tijdens de zwangerschap weinig hebben voelen bewegen.

Lage spierspanning

Baby's en kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Ze voelen slap aan wanneer ze worden opgetild en het hoofdje moet goed ondersteund worden. Vaak voelen de benen het meest slap aan. In de benen zijn weinig spieren aanwezig.

Ontwikkelsachterstand

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom voelen na de geboorte vaak slap aan in de spieren. Hierdoor ontwikkelen zich veel trager dan leeftijdsgenoten. Zij gaan pas laat rollen, zitten en staan. De helft van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom is uiteindelijk in staat om zelfstandig (al dan niet met een hulpmiddel) te lopen. De meeste kinderen leren los lopen tussen de leeftijd van twee en twaalf jaar. Het bewegen blijft vaak onhandig.

De taalontwikkeling komt bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom nauwelijks op gang. De meeste kinderen zijn in staat om klanken te maken, sommige kinderen kunnen enkele woordjes spreken. Een enkeling kan in eenvoudige zinnestjes spreken. Ook het begrijpen van opdrachten is moeilijk.

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben vaak grote problemen met leren. Sommige kinderen hebben nauwelijks de mogelijkheid om iets te leren, anderen zijn moeilijk lerend. Het gemiddelde IQ van kinderen met dit syndroom is 45 en varieert tussen een IQ van 30 tot 60. Kinderen met dit syndroom zijn vaak opvallend goed in redeneertaken. Het korte termijn geheugen is vaak erg zwak.

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom vertonen vaak stereotyp gedrag. Ze wapperen met hun handen of maken handen was bewegingen. Anderen houden de handen voor hun gezicht, slaan zich op de borst of bewegen met hun bovenlichaam heen en weer.

Epilepsie

Negen van de tien kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Meestal ontstaan deze aanvallen voor de leeftijd van drie jaar. Vaak zijn er in het begin aanvallen wanneer kinderen last hebben van koorts. Later komen ook aanvallen voor zonder dat kinderen last hebben van koorts. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen, meestal gaat het om aanvallen met schokken van de armen en benen. Ook komen vaak aanvalletjes voor waarbij kinderen kortdurend geen contact maken (absences). De helft van de kinderen krijgt last van een langdurige epilepsieaanval (een status epilepticus genoemd). De epilepsie aanvallen zijn vaak moeilijk onder controle te krijgen op jonge



leeftijd. Op oudere leeftijd worden de epilepsie aanvallen vaak milder en zijn ze beter onder controle te krijgen.

Gedrag

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn zijn vaak vriendelijk van karakter. Ondanks dat ze niet goed kunnen praten, kunnen ze wel goed contact maken met de mensen om hen heen. ADHD komt vaak voor bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom.

Uiterlijk

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben vaak een typisch uiterlijk. De hoofdomvang is klein. Het voorhoofd is vaak hoog. De neus is breed en opvallend aanwezig omdat hij doorloopt over het voorhoofd. Hierdoor lijkt het alsof kinderen een helm ophebben zoals de Griekse strijders vroeger hadden. Deze typisch neus wordt daarom ook wel Greek warrior helmet genoemd. De ogen staan wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De wenkbrauwen maken een mooie hoge boog. Bij de helft van de kinderen hangen de oogleden een beetje. Het stukje huid tussen de neus en de bovenlip is vaak kort. De mondhoeken staan naar beneden gekruld. De onderkaak is kleiner dan de bovenkaak. Een op de drie kinderen heeft een gespleten lip- en of gehemelte. De oren staan vaak laag op het hoofd en hebben weinig windingen. Soms ontbreekt het kraakbeen of zitten er putjes in de oren.

Vaak verschillen de rechter en de linkerkant van het gezicht van vorm.

Kinderen met dit syndroom hebben een smalle lichaamsbouw. De schouders en het bekken zijn vaak smal. De borstkas is smal en lang. De tepels zijn vaak klein en staan verder uit elkaar dan gebruikelijk. De vingers zijn vaak lang en dun.

Schisis

De helft van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft een gespleten lip en/of gehemelte. Ook is het gehemelte vaak hoog. Dit bemoeilijkt het eten en drinken nog extra.

Kleine lengte

Een groot deel van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom blijft te klein voor de leeftijd. Dit hangt maar voor een klein deel samen met de voedingsproblemen. Ook de hoofdomvang blijft achter, waardoor kinderen een kleine hoofdomvang hebben.

In de puberteit kan het gewicht ineens gaan toenemen.

Voedingsproblemen

Drie op de vier kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft voedingsproblemen. Ze hebben moeite met zuigen en met slikken. Vaak lukt het niet om deze kinderen voldoende voeding te laten drinken uit de borst of uit de fles. Ook bestaat er gevaar op verslikken en het ontstaan van een longontsteking daardoor. Voeding via een sonde is dan nodig. Een groot deel van de kinderen blijft afhankelijk van een sonde. Een klein deel van de kinderen eet wanneer het eten aangeboden krijgt en nog een kleiner deel leert uiteindelijk om zelfstandig te eten. Ook hebben vaker last van het omhoog komen van voeding (reflux) en spugen dan kinderen zonder het Wolf-Hirschhorn syndroom. Veel kinderen ontwikkelen een weerstand tegen eten en weigeren te drinken of te eten. Ook werken de darmen vaak traag bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn -syndroom, wat de doorstroming van het eten uit de maag niet bevordert. Veel kinderen met het Wolf-Hirschhorn -syndroom hebben last van verstopping van de darmen en kunnen niet goed hun ontlasting kwijt. Al deze darmproblemen kunnen de oorzaak zijn voor braken en niet goed groeien.



Hartafwijking

De helft van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Meestal gaat het om een gaatje tussen de boezems (zogenaamd atriumseptumdefect of een vernauwing van de hartklep tussen het hart en de longslagader (een zogenaamde pulmonaalstenose). Maar ook andere aangeboren hartafwijkingen zoals een gaatje tussen de hartkamers (een ventrikelseptumdefect) komen voor of het blijven bestaan van een verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslager zoals voor de geboorte het geval is. Een klein deel van de kinderen heeft een complexe hartafwijking zoals de tetralogie van Fallot. Bij de meeste kinderen geeft de hartafwijking al op baby leeftijd klachten zoals moeizaam drinken, snel zweten, bleke huidskleur en slecht groeien.

Afwijkingen aan de nieren

Bij een op de drie kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom komen afwijkingen aan de nieren voor. Vaak is er sprake van terugstromen van urine van de blaas naar de nieren. Dit wordt vesico-urethrale reflux genoemd. Hierdoor kunnen de nieren beschadigd raken. Ook komen aangeboren nierafwijkingen voor zoals het ontbreken van een of twee nieren, het onderontwikkeld zijn van de nieren of de blaas, een hoefijzer nier, cystes in de nieren. Door deze nierafwijkingen kunnen de nieren minder adequaat werken dan gebruikelijk.

Afwijkingen aan de geslachtsorganen

Afwijkingen aan de geslachtsorganen komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Bij jongentjes zijn de balletjes vaak net goed ingedaald. Ook mondt de plasbuis aan de onderkant van de penis in plaats van op de top van de penis uit. Dit wordt een hypospadie genoemd. Bij meisjes kunnen de schaamlippen juist klein of juist groot zijn. Soms ontbreekt de baarmoeder en/of de eierstokken.

Zindelijkheid

Het is voor kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom vaak moeilijk om zindelijk te worden. Bij een op de tien kinderen lukt dit uiteindelijk. Meestal is dat pas op late leeftijd tussen de acht en twaalf jaar.

Afwijkingen aan de botten

Klompvoeten en een zogenaamd trechterborst komen vaker voor bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom. Ook hebben kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom een grotere kans op het krijgen van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Dit wordt een scoliose genoemd. Afwijkingen aan de ribben komen regelmatig voor. Soms komen kromme vingers of tenen of een gespleten hand voor. Vaak loopt de botleeftijd achter bij de kalenderleeftijd.

Kinderen met dit syndroom hebben een vergrote kans om botontkalking (osteoperose) te krijgen. Dit geldt zeker voor kinderen met nierproblemen.

Huid

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn -syndroom hebben vaak een droge huid. De huid voelt ruw en schilferig aan. Ook kan de huid gemakkelijk een gemarmerd aspect krijgen. Dit wordt cutis marmorata genoemd. Op meerdere plaatsen in het lichaam kunnen putjes voorkomen. De huid verouderd sneller dan gebruikelijk. Ook kunnen kluwentjes met zichtbare kleine vaatjes voorkomen op de huid, dit worden hemangiomen genoemd.



Tanden

De tanden breken vaak laat door. Ook ontbreken er vaak tanden en kiezen. De tanden kunnen puntig van vorm zijn.

Problemen met zien

Bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom komen vaak oogafwijkingen voor. Soms is de oogzenuw onvoldoende aangelegd of ligt de oogzenuw op een verkeerde plaats. Verschillende delen van het oog kunnen uit twee delen bestaan en niet uit een geheel. Dit wordt een coloboom genoemd. Twee op de vijf kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft een klein hoornvlies. De oogleden hangen vaak. Ook kunnen de oogleden tekort zijn om de ogen helemaal te sluiten tijdens de slaap. De ogen liggen ondiep in de oogkassen. Scheelzien wordt vaak gezien. De traanbuisjes verstoppem gemakkelijk. Veel kinderen hebben een bril nodig. Verhoogde oogboldruk komt regelmatig voor.

Problemen met horen

Kinderen met het CFC syndroom blijken vatbaar te zijn voor het krijgen van oorontsteking. Onontdekt en onbehandeld kan dit zorgen voor slechthorendheid. Dit komt bij een op de vier kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom voor. Bij een op de acht kinderen functioneert de gehoorszenuw zelf niet goed.

Vatbaar voor infecties

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom zijn vatbaar voor infecties. Vooral infecties van de oren, de traanbuisjes en de luchtwegen komen vaak voor. Op oudere leeftijd wordt deze vatbaarheid minder. Deze vatbaarheid voor infecties wordt veroorzaakt door het ontbreken van een deel van de benodigde afweerstoffen (vaak IgA of IgG2)

Andere organen

Bij een deel van de kinderen komen ook afwijkingen voor van de darmen, de lever, de galblaas, het middenrif, de slokdarm, de longen of de grote lichaamsslagader.

Slaapproblemen

Baby's en peuters met het Wolf-Hirschhorn syndroom slapen vaak moeilijk in en/of slapen erg kort. Met het ouder worden, worden deze slaapproblemen minder.

Hoe wordt de diagnose Wolf-Hirschhorn syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van het kind met een ontwikkelingsachterstand in combinatie met een typisch uiterlijk kan er een vermoeden ontstaan dat er sprake is van een onderliggend syndroom wat al de kenmerken bij het kind verklaart. Lang niet altijd wordt het Wolf-Hirschhorn syndroom meteen herkend. Soms wordt het Wolf-Hirschhorn syndroom verward met het CHARGE-syndroom, het SLO-syndroom, het Optiz G syndroom of het Williams syndroom.

Chromosomenonderzoek en DNA-onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen ook chromosomen worden onderzocht. Wanneer gewoon naar de chromosomen wordt gekeken, zal bij ruim de helft van de kinderen al gezien kunnen worden dat een deel van chromosoom 4 mist. Bij de andere helft van de kinderen kan de diagnose door middel van gericht onderzoek naar de chromosomen worden gesteld. Hiervoor kunnen een zogenaamd FISH-onderzoek of een Array onderzoek gebruikt worden. Op deze manier lukt het om bij 95% van de kinderen de diagnose te stellen.



Bloedonderzoek

Bij kinderen met nierafwijkingen zal regelmatig de nierfunctie worden onderzocht. Ook wordt bij kinderen met regelmatige infecties gekeken naar het ontbreken van bepaalde afweerstoffen.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI-scan van de hersenen worden gemaakt. Zeker wanneer nog niet vermoed wordt dat er sprake is van het Wolf-Hirschhorn syndroom. Op de MRI-scan worden wel vaak afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het Wolf-Hirschhorn -syndroom. Vaak is de hersenbalk die informatie uitwisselt tussen de rechter en linker helft van de hersenen onderontwikkeld. Vaak zijn de holtes in de hersenen te groot (ventriculomegalie). Ook kan er minder hersenweefsel aanwezig zijn dan normaal het geval is. De zogenaamde myelinisatie, het ontstaan van een geleidingslaagje rondom de zenuwen, loopt vaak achter bij de leeftijd.

Stofwisselingsonderzoek

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand wordt ook vaak onderzoek gedaan naar het voorkomen van stofwisselingsziekten. Meestal gebeurt dit door onderzoek van de urine of door onderzoek van het bloed. Bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom worden hierbij geen afwijkingen gevonden.

EEG

Wanneer kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom epilepsieaanvallen krijgen zal er meestal een hersenfilmpje gemaakt gaan worden. Op dit hersenfilmpje worden epileptiforme afwijkingen gezien. Vaak komen typische afwijkingen voor die aan dit syndroom kunnen doen denken. Vooral tijdens lichte slaap komen plotseling een kortdurende epileptische ontlading voor die bestaat uit trage golven met pieken aan de zijkant van het hoofd.

ECHO van de nieren

Omdat afwijkingen van de nieren vaker voorkomen bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn -syndroom, zal er vaak een ECHO van de nieren gemaakt worden om te kijken of hier sprake van is. Ook zal vaak een onderzoek plaats vinden om te kijken of er sprake is van terugstromen van urine uit de blaas in de richting naar de nieren.

Oogarts

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom zullen vaak ook gezien worden door de oogarts omdat een groot deel van de kinderen een aangeboren afwijkingen aan de ogen heeft. Sommige kinderen hebben ook problemen met het zien. Ook zullen kinderen regelmatig onderzocht worden op het voorkomen van scheelzien.

KNO-arts

Bij kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom met frequentie oorinfecties is het belangrijk om het gehoor te laten onderzoeken door een KNO-arts.

Kindercardioloog

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom zullen ook altijd onderzocht worden door de kindercardioloog om te kijken of zij een aangeboren hartafwijking hebben. De kindercardioloog onderzoekt het kind en zal vaak een ECHO van het hart en een hartfilmpje laten maken.



Orthopeed

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom die klachten hebben als gevolg van klompvoeten of een zijwaartse verkromming van de wervelkolom (scoliose) zullen worden verwezen naar een orthopeed voor onderzoek.

Klinisch geneticus

De klinisch geneticus geeft ouders voorlichting over de erfelijke kanten van dit syndroom.

Hoe wordt het Wolf-Hirschhorn syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Wolf-Hirschhorn syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind en zijn of haar omgeving er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

Medicijnen

Veel kinderen met het Wolf-Hirschhorn -syndroom hebben medicijnen nodig om goed te kunnen functioneren. Vaak zijn medicijnen nodig die het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn om de aanmaak van zuur in de maag af te remmen, zodat het terugstromen van de voeding minder pijnlijk is. Vaak zijn medicijnen nodig die er voor zorgen dat de kinderen regelmatig hun ontlasting kwijt kunnen. Ook kan een lage dosis antibiotica helpen om nieuwe infecties te voorkomen. Wanneer er bepaalde afweerstoffen ontbreken en kinderen zeer frequent infecties hebben, kan een infuus met afweerstoffen (immuunglobulines) effect hebben.

Epilepsie

Kinderen die last van epilepsie aanvallen hebben, krijgen vaak medicijnen om nieuwe aanvallen te voorkomen. Vaak reageren kinderen met dit syndroom goed op het medicijn valproaat (Depakine®) of op bezodiazepines. Absences kunnen ook reageren op het medicijn ethosuximide (Ethymal ®) . Ook andere medicijnen kunnen goed effect hebben. Carbamazepine blijkt vaak een averechts effect te hebben, vooral bij kinderen die absences hebben, deze verergeren hierdoor. Soms zijn andersoortige behandelingen zoals een ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met prednison nodig. De epilepsie aanvallen zijn vaak moeilijk onder controle te krijgen op jonge leeftijd. Op tienerleeftijd zijn de aanvallen vaak beter onder controle te krijgen.

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om de ontwikkeling zo veel mogelijk te stimuleren. Ook is regelmatig doorbewegen belangrijk om vergroeiën van gewrichten te voorkomen. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken. Ook geeft de revalidatiearts vaak advies voor een zinvolle dagbesteding of een kinderdagcentrum waar de ontwikkeling binnen de mogelijkheden van het kind gestimuleerd wordt.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren of met behulp van plaatjes. Daarnaast kan de logopedist adviezen geven omtrent de slikproblemen.



Voedingsproblemen

Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben veel moeite met drinken. Ze hebben weinig kracht in de spieren van de mond en de keelholte. Soms gaat het drinken met een speciale speen, een zogenaamde Habermann speen, beter dan met een gewone speen. Voor deze speen is minder kracht nodig om er voeding uit te krijgen. Ook kan het eten van een lepeltje soms makkelijker zijn dan het drinken uit een fles.

Sondevoeding

Het merendeel van de kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom heeft al dan niet tijdelijk sondevoeding nodig. Dit kan via een slangetje dat via de neus en de keel naar de maag toe gaat. Wanneer voor langere tijd een sonde nodig is, zal vaak een sonde gegeven worden die rechtstreeks naar de maag toe gaat (een PEG-sonde).

Nissenoperatie

Bij kinderen die veel last houden van terugstromende voeding en maagzuur van de maag naar de slokdarm, kan het nodig zijn om een zogenaamde Nissenoperatie uit te voeren. Tijdens deze operatie wordt de ingang van de maag vernauwd, waardoor de voeding minder gemakkelijk uit de maag weer terug kan stromen naar de slokdarm.

Slaapproblemen

Bij slaapproblemen wordt eerst gekeken of er een oorzaak gevonden kan worden voor deze slaapproblemen zoals een oorontsteking, last van reflux of eczeem. Het slapen gaat vaak beter wanneer de ouders aanwezig zijn bij het inslaap vallen. Wel worden kinderen hier snel afhankelijk van. Soms kunnen tijdelijk slaapmedicijnen nodig zijn. Bij kinderen met inslaapproblemen kan het medicijn melatonine behulpzaam zijn.

Kindercardioloog

De kindercardioloog zal per kind kijken welke behandeling nodig is voor de hartafwijking. Soms is alleen een behandeling met medicijnen nodig. Ook kan een operatie aan het hart nodig zijn. Deze operatie wordt uitgevoerd door een thoraxchirurg.

Orthopeed

De orthopeed kan een correctie van bijvoorbeeld voetafwijkingen uitvoeren om zo het leren lopen niet te bemoeilijken.

Huidarts

De huidarts schrijft vaak crèmes en lotions voor die er voor zorgen dat de huid minder droog is en jeukt.

Kindernefroloog

Kinderen met niet goed functioneren de nieren worden nauw gecontroleerd door de kindernefroloog, een kinderarts gespecialiseerd in nierziekten.

Bril

Veel kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben een bril nodig om goed te kunnen zien.

Gehoorapparaat

Kinderen met gehoorsverlies kunnen baat hebben bij een gehoorapparaat.



Trommelvliesbuisjes

Kinderen met frequente infecties van de oren kunnen baat hebben bij trommelvliesbuisjes.

Infecties

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

Bij sommige hartafwijkingen kan het nodig zijn om antibiotica te gebruiken tijdens een bloedige tandartsbehandeling of een operatie, om een infectie van het hart als gevolg van zo'n ingreep te voorkomen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Wolf-Hirschhorn syndroom is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening. Ook via het forum van deze website kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. 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 is de prognose van het Wolf-Hirschhorn syndroom?

Ontwikkelingsachterstand

Het Wolf-Hirschhorn syndroom is een ziekte waarbij kinderen sterk beperkt zijn in hun ontwikkelingsmogelijkheden. De mate van ontwikkelingsachterstand verschilt van kind tot kind. Kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hebben erg veel moeite om te kunnen leren. Een groot deel van de kinderen gaat naar de dagopvang, een klein deel van de kinderen kan naar het speciaal onderwijs toe. De meeste kinderen blijven afhankelijk van hulp en sturing van anderen. Een klein deel van de kinderen is bijvoorbeeld in staat om zich zelf aan te kleden en om eenvoudige opdrachten uit te voeren.

Vaak gaat de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom in de loop van de jaren steeds een klein beetje vooruit, zelfs nog op jong volwassen leeftijd.

Een goede behandeling van de epilepsie is belangrijk om de ontwikkelingsmogelijkheden optimaal te kunnen benutten.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom hangt samen met de ernst en de hoeveelheid problemen die kinderen hebben als gevolg van dit syndroom.

Kinderen met ernstige complicaties, zoals een hartafwijking of een moeilijk behandelbare epilepsie, kan de levensverwachting verkort zijn. Dit geldt met name tijdens de eerste drie levensjaren.

Vruchtbaarheid

De meeste kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom zullen gezien hun ontwikkelingsmogelijkheden zelf geen kinderen krijgen. Ook is de vruchtbaarheid vermindert. Wanneer kinderen met dit syndroom wel zelf een kind krijgen, dan heeft dit kind 50% kans om zelf ook het Wolf-Hirschhorn syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Wolf-Hirschhorn syndroom te krijgen?

Hoewel het Wolf-Hirschhorn syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, heeft maar een klein deel van de kinderen dit foutje overgeërfd van de ouders. Bij



het merendeel van de kinderen is het foutje ontstaan na de bevruchting van eicel en zaadcel. Broertjes en zusjes zullen geen verhoogde kans hebben om zelf ook het Wolf-Hirschhorn syndroom te krijgen.

Een enkele keer is het foutje in het erfelijk materiaal wel overgeërfd. Het foutje is dan al in de eicel of zaadcel aanwezig. In dat geval hebben broertjes en zusjes van kinderen met het Wolf-Hirschhorn syndroom wel een vergrote kans om ook het Wolf-Hirschhorn syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, is het mogelijk tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten naar het voorkomen van het Wolf-Hirschhorn syndroom door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie. Ook een uitgebreid ECHO-onderzoek kan behulpzaam zijn om te kijken of er sprake is van een typisch uiterlijk wat kan wijzen op het voorkomen van dit syndroom.

Links en verwijzingen

www.4pmin.nl

(Netwerk wolf hirschhorn syndroom)

www.vgbelang.nl

(Belangenvereniging voor ouders van een kind met een verstandelijke handicap)

Referenties

1. On the nosology and pathogenesis of Wolf-Hirschhorn syndrome: genotype-phenotype correlation analysis of 80 patients and literature review. Zollino M, Murdolo M, Marangi G, Pecile V, Galasso C, Mazzanti L, Neri G. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2008;148C:257-69
2. Cognitive-behavioral features of children with Wolf-Hirschhorn syndrome: preliminary report of 12 cases. Fisch GS, Battaglia A, Parrini B, Youngblom J, Simensen R. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2008;148C:252-6.
3. Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn (4p-) syndrome: experience with 87 patients and recommendations for routine health supervision. Battaglia A, Filippi T, Carey JC. Am J Med Genet C Semin Med Genet. 2008;148C:246-51.

Laatst bijgewerkt 6 januari 2009

Auteur: JH Schieving