

Informatie over het Aarskog syndroom

Wat is het Aarskog syndroom?

Het Aarskog syndroom is een erfelijke aandoening van het gezicht en de handen, voeten en geslachtsdelen. Het Aarskog syndroom komt bij naar schatting 1 op de 25.000 jongens en mannen voor. Meisjes en vrouwen kunnen draagster van het Aarskog syndroom zijn en hebben soms lichte kenmerken.

Niet iedereen met het Aarskog syndroom heeft dezelfde uiterlijke verschijnselen. Kenmerken die aanwezig kunnen zijn, zijn een lage haargrens (in de vorm van een M), verder dan normaal uit elkaar staande ogen en korte vingers en tenen. De vingers kunnen krom staan en overbeweeglijk zijn. Daarnaast kunnen er vliezen tussen de vingers aanwezig zijn. Jongens met het Aarskog syndroom zijn vaak klein van gestalte en hun zaadballen kunnen niet ingedaald zijn. Vaak ligt de balzak als een cirkel rond de penis (sjaalscrotum). Een deel van de jongens heeft milde leer- en gedragsproblemen. Er zijn enkele jongen/mannen met het Aarskog syndroom bekend met een ernstige verstandelijke beperking. Het grootste deel van de mensen met het Aarskog syndroom heeft echter geen verstandelijke beperking.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Aarskog syndroom kan (nog) niet worden genezen. De kenmerken die het Aarskog syndroom geeft zijn echter meestal mild waardoor behandeling vaak niet nodig is. Behandeling en/of begeleiding kan wel nodig zijn indien er leerproblemen zijn of ADHD.

Wat is de oorzaak?

Het Aarskog syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *FGD1*-gen. Er zijn echter maar ongeveer 40 mensen beschreven in de literatuur bij wie een oorzaak voor het Aarskog syndroom op DNA-niveau werd gevonden. Er lijken nog meer erfelijke eigenschappen (genen) te zijn die het Aarskog syndroom kunnen veroorzaken. Als er geen mutatie in het *FGD1*-gen wordt gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft toch de diagnose Aarskog syndroom worden gesteld.

Hoe erft het Aarskog syndroom over?

Het *FGD1*-gen is gelegen op het X-chromosoom. Aarskog syndroom veroorzaakt door een mutatie in het *FGD1*-gen erft dan ook geslachtsgebonden over.

Vrouwen hebben twee X-chromosomen, mannen hebben een X- en een Y-chromosoom. De meeste vrouwen die draagster zijn van een afwijking in een erfelijke eigenschap op het X-chromosoom hebben geen verschijnselen van de aandoening. Dit komt doordat zij nog een tweede X-chromosoom hebben. Soms hebben draagsters wel (meestal milde) verschijnselen.

Een man met een afwijking in een erfelijke eigenschap op het X-chromosoom zal de aandoening hebben. Hij heeft maar één X-chromosoom, dus maar één kopie van de erfelijke eigenschap.

Kinderen van een draagster (vrouw) met de erfelijke aanleg voor Aarskog syndroom hebben ieder 50% (1 op 2) kans op de aanleg voor de aandoening. Een meisje zal in dat geval net als haar moeder draagster zijn. Een zoon zal in dat geval de aandoening hebben. Voor iedere zwangerschap is de kans op een zoon met de aandoening 25% (1 op 4).

Dochters van een man met een X-gebonden aandoening zullen altijd draagster zijn. Zij krijgen van vader altijd zijn X-chromosoom. Zonen van een man met een X-gebonden aandoening hebben geen kans op de aanleg. Zij krijgen van hun vader altijd het Y-chromosoom.

Er zijn echter ook families bekend waarin sprake leek van een andere manier van overerving van het Aarskog syndroom.

Wat betekent dit voor familieleden?

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden. In Als bij iemand met het Aarskog syndroom een mutatie in het *FDG1*-gen is gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden. Mannelijke familieleden die de mutatie ook hebben, hebben ook Aarskog syndroom. Vrouwelijke familieleden die de mutatie ook hebben zijn draagster van het Aarskog syndroom. Controles zijn niet nodig voor mensen met de erfelijke aanleg voor Aarskog syndroom.

Als bij iemand met het Aarskog syndroom geen mutatie is gevonden, kan de aandoening toch erfelijk zijn. Een DNA-test bij familieleden is dan niet mogelijk.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Er zijn verschillende keuzemogelijkheden voor invulling van (eventuele) kinderwens als iemand zelf Aarskog syndroom heeft. Een eerste mogelijkheid is het accepteren van het risico, proberen om zwanger te worden en geen onderzoek te laten doen. In theorie zijn andere mogelijkheden onderzoek naar de erfelijke aandoening bij het ongeboren kind tijdens de zwangerschap (prenatale diagnostiek) of preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. De verwachting is echter dat hier in de praktijk weinig vraag naar zal zijn, gezien de in het algemeen relatief milde kenmerken die het Aarskog syndroom geeft. Andere overwegingen zijn eicel- of spermadonatie, adoptie, of afzien van (verdere) kinderen. Zie ook:

<https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>. Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokkentest vanaf de 12^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur. In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kunt u besluiten om de zwangerschap te beëindigen.

Bij PGD vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, vóór de innesteling in de baarmoeder. Met andere woorden, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Voor meer informatie over PGD verwijzen wij u graag naar www.pgdnederland.nl.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op www.erfelijkheid.nl. Voor Aarskog syndroom bestaat nog geen eigen patiëntenvereniging. Voor meer informatie kunt u terecht bij de Landelijke Patiënten- en Oudervereniging voor Schedel- en/of Aangezichtsafwijkingen, www.laposa.nl.