

## Informatie over het Cantú syndroom

### Wat is het Cantú syndroom?

Cantú Syndroom is een erfelijke aandoening gekenmerkt door toegenomen beharing, hartafwijkingen (meestal een persisterende ductus arteriosus) en typische kenmerken van het gelaat (met name een wat grof gelaat). Andere kenmerken zijn een hoog geboortegewicht, een grote hoofdomvang en diepe lijnen in handpalmen en voetzolen. Luchtweginfecties komen er vaak bij voor en een deel van de mensen met Cantú syndroom heeft afwijkingen van het skelet (niet altijd leidend tot klachten). Ook is een afwijkend beloop van vaten rond de longen en in het netvlies beschreven. Een deel van de mensen met Cantú syndroom heeft gegeneraliseerd oedeem bij de geboorte; op latere leeftijd kan oedeem van de benen ontstaan. Naast de aangeboren hartafwijking kan een vergroting van het hart of verdikking van de hartspier optreden. De intelligentie is over het algemeen normaal. Een deel van de mensen met Cantú syndroom heeft leer- en/of gedragsproblemen.

### Welke medische adviezen zijn er?

Er bestaat geen behandeling die het Cantú syndroom kan genezen. Vanwege de kans op vergroting van het hart en/of een verdikking van de hartspier, zijn voor alle mensen met het Cantú syndroom controles bij een (kinder)cardioloog zinvol.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden van onderzoek bij een kinderswens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

### Wat is de oorzaak?

Het Cantú syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *ABCC9*-gen.

### Hoe erft het Cantú syndroom over?

Het Cantú syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Cantú syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

De verschijnselen en de leeftijd waarop klachten ontstaan kan van persoon tot persoon verschillen, ook binnen één familie.

### Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Cantú syndroom een mutatie in het *ABCC9*-gen is gevonden, kan met een DNA-test worden onderzocht of één van de ouders de mutatie heeft. Wanneer een van beide ouders zelf het Cantú syndroom heeft, geldt voor alle kinderen van deze ouder de bovengenoemde kans van 50% om het Cantú syndroom te hebben.

Wanneer het Cantú syndroom bij iemand nieuw is ontstaan, geldt er voor (toekomstige) broers en zussen een nauwelijks verhoogde kans (<1%) op het Cantú syndroom. Voor andere familieleden is er geen verhoogde kans op het Cantú syndroom.

De klinisch geneticus kan aan de hand van het erfelijkheidsonderzoek informatie geven over de kans op herhaling en de betekenis voor familieleden.

**Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als iemand met het Cantú syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór (preïmplantatie genetische diagnostiek, PGD) of tijdens (prenatale diagnostiek) de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie bekend is. Zie voor meer informatie <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>.

Gezien de verwachte normale levensverwachting bij personen met Cantú syndroom zijn onderzoek voor of tijdens een zwangerschap niet vanzelfsprekend. Indien u uitgebreidere informatie wenst over de mogelijkheden bij een kinderwens kunt u een afspraak maken bij een klinisch geneticus.

**Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie is te vinden op de Engelstalige website <http://cantu-syndrome.org>