

## Informatie over Meckel-Grüber syndroom

### Wat is Meckel-Grüber syndroom?

Meckel-Grüber syndroom (MKS) is een zeldzame erfelijke aandoening. MKS komt wereldwijd voor bij ongeveer 1 op de 50.000 mensen. In sommige landen komt de aandoening vaker voor, zoals in België en Finland. De aandoening is vernoemd naar de twee artsen die de aandoening voor het eerst beschreven hebben, Meckel en Grüber. De aandoening wordt ook wel Meckel syndroom genoemd.

De belangrijkste kenmerken van MKS zijn:

- aangeboren nierafwijkingen, zogenaamde multicysteuze dysplastische nieren. Hierdoor is er vaak tijdens de zwangerschap te weinig vruchtwater, wat er voor zorgt dat de longen zich niet goed kunnen ontwikkelen.
- afwijkingen van de hersenen, met name een encefalocele
- extra vingers of tenen (polydactylie)

Daarnaast kunnen diverse andere aangeboren afwijkingen voorkomen, zoals leverafwijkingen, oogproblemen, hartafwijkingen, afwijkingen van de urinewegen en afwijkingen van de geslachtsorganen.

### Welke medische adviezen zijn er?

Er is geen behandeling voor MKS. Kinderen met MKS overlijden vrijwel allemaal voor of kort na de geboorte.

### Wat is de oorzaak?

MKS is één van de erfelijke ziektes van de trilharen (ciliopathie). MKS wordt veroorzaakt door veranderingen (=mutaties) in verschillende erfelijke eigenschappen (genen). Er zijn tenminste 15 genen die MKS kunnen veroorzaken. Bij ongeveer 75% van de kinderen met MKS worden met DNA-onderzoek mutaties gevonden in een van de MKS-genen. Als er geen mutaties worden gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch de diagnose MKS worden gesteld.

### Hoe erft Meckel-Grüber syndroom over?

MKS erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van het gen een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in hetzelfde gen, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met de aandoening. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Voor andere familieleden dan de ouders is de kans op een kind met MKS klein (<1%), omdat de kans klein is dat hun partner ook drager is. Wanneer een drager kinderen krijgt met een bloedverwant, is de kans op een kind met MKS wel duidelijk verhoogd.

### Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Voor twee personen die allebei drager zijn van MKS is het mogelijk om voor of tijdens een zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind MKS heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

### Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

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. Meer informatie over PGD staat op [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan uitgevoerd worden via prenatale diagnostiek door middel van een vlokcentest vanaf de 12<sup>de</sup> 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 vlokcentest en ongeveer 0,1% bij de vruchtwaterpunctie (1 op 1000). Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden besloten om de zwangerschap te beëindigen.

Daarnaast kan in een zwangerschap met behulp van een echo onderzocht worden of het ongeboren kind verschijnselen heeft van MKS, zoals een afwijking aan de nieren of de hersenen of extra vingers of tenen.

Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op <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.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht op:

Website erfelijkheid: <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/meckel-syndroom>

Website NORD: <https://rarediseases.org/rare-diseases/meckel-syndrome/>

Website Orphanet: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Lng=GB&Expert=564](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=564)