

Informatie over het Mowat-Wilson syndroom

Wat is het Mowat-Wilson syndroom?

Het Mowat-Wilson syndroom is een aangeboren en erfelijke aandoening. Mensen met het Mowat-Wilson syndroom hebben een verstandelijke beperking, dezelfde uiterlijke verschijnselen, en soms aangeboren afwijkingen.

Niet iedereen met het Mowat-Wilson syndroom heeft dezelfde kenmerken. Mensen met het MWS hebben een lichte tot ernstige verstandelijke beperking. Het leren van bewegingen zoals omrollen, zitten en lopen verloopt vertraagd. Meestal leert iemand met het MWS maar een paar woorden en communiceert door middel van tekens. Daarbij begrijpen mensen met het MWS iets vaak beter dan dat ze zelf iets duidelijk kunnen maken. Het gedrag is vaak opvallend vrolijk. Een klein deel van de kinderen doet aan handbijten, hoofdbonken of andere manieren van zelfverwonding. Ook kan hyperreactiviteit voorkomen. Sommige kinderen vallen gemakkelijk in slaap overdag. Opvallend is dat lange adempauzes tijdens de slaap kunnen optreden.

Kinderen met het Mowat-Wilson syndroom delen dezelfde uiterlijke kenmerken. Het hoofd is vaak klein en het gezicht heeft bij de geboorte meestal een vierkante vorm met een puntige kin en een brede neus. De oorlellen zijn opgewipt en er zit een kuiltje in. Op latere leeftijd wordt het gezicht langwerpiger, met name de onderkaak. Verder liggen de ogen dieper, staan ver uit elkaar en zijn groot. De wenkbrauwen zijn recht.

Meestal hebben mensen met het Mowat-Wilson syndroom een kleine lengte. Ze kunnen ook aangeboren hart- en nieraandoeningen, oogafwijkingen, hersenafwijkingen (corpus callosum agenesie), afwijkingen aan het gebit, epilepsie, voedingsproblemen en/of de ziekte van Hirschsprung (een aangeboren afwijking van de darm waarbij de zenuwcellen ontbreken) hebben. Infecties komen vaker voor bij mensen met het syndroom. Ruim de helft van de jongens wordt met hypospadie geboren.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Mowat-Wilson syndroom kan niet genezen. Met behandeling kunnen de gevolgen verminderen. Epilepsie kan met medicijnen behandeld worden. Ook kunnen medicijnen nodig zijn om verstopping van de darmen te voorkomen. Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen. Voor de ziekte van Hirschsprung en andere kenmerken zijn, als dat nodig is, operaties mogelijk. Voor de ontwikkeling van het praten kan een logopedist begeleiding bieden. Fysiotherapie kan helpen bij het ontwikkelen van het bewegen. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Wat is de oorzaak?

Het Mowat-Wilson syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in het *ZEB2*-gen of door het ontbreken (deletie) van het volledige *ZEB2*-gen. Het *ZEB2*-gen speelt een belangrijke rol in de aanleg van onder andere het zenuwstelsel. Mutaties in of deleties van dit gen zorgen voor een verstoord aanleg van het zenuwstelsel en van andere organen.

Hoe erft het Mowat-Wilson syndroom over?

Het Mowat-Wilson syndroom erft autosomaal dominant over. Bij deze vorm van overerving kunnen zowel mannen als vrouwen zijn aangedaan. Kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) Mowat-Wilson syndroom hebben ieder een kans van 50% (1 op 2) om de aanleg voor de aandoening te erven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters.

Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, hangen onder andere af van welke mutatie er wordt gevonden of hoe groot de deletie is. In de meeste gevallen is de aanleg voor het Mowat-Wilson nieuw bij het kind ontstaan. Hij of zij is dan de eerste in de familie met de aanleg.

Wat betekent dit voor familieleden?

Als bij iemand met het Mowat-Wilson syndroom een mutatie in of een deletie van het *ZEB2*-gen is gevonden, is een DNA-test van het erfelijk materiaal mogelijk bij familieleden. Hieruit zal dan vaak blijken dat de aanleg niet is overgeërfd van één van beide ouders. Enkele keren is het voorgekomen een ouderpaar met een kind met Mowat-Wilson syndroom nog een kind met het syndroom krijgt. Het herhalingsrisico wordt daarom als laag geschat, zo'n 1-2%. Om dit restrisico uit te sluiten komen ouders met een eerder kind met Mowat-Wilson syndroom in een volgende zwangerschap in aanmerking voor invasieve prenatale diagnostiek door middel van een vlokkentest (rond de 11^e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16^e week van de zwangerschap). De meeste kinderen met het Mowat-Wilson syndroom zullen gezien hun ontwikkelingsmogelijkheden zelf geen kinderen krijgen.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie en contact met andere ouders van kinderen met het Mowat-Wilson syndroom kunt u terecht bij www.kinderneurologie.nl en erfelijkheid.nl/ziektes/mowat-wilson-syndroom. Ook is er een oudergroep voor ouders met een kind met het syndroom opgericht. Hiermee kunt u in contact komen via Karen Beijer (karenbeijer@kpnmail.nl).

19-11-2019.