

## **Informatie over Seckel Syndroom**

### **Wat is het Seckel Syndroom?**

Het Seckel syndroom is een erfelijke groeistoornis die wordt gekenmerkt door een kleine lengte, een kleine hoofdomtrek, een matige tot ernstige verstandelijke beperking en bepaalde uiterlijke verschijnselen. Kenmerken die beschreven zijn, zijn een klein hoofd, een vrij prominente gebogen neus en een kleine onderkaak met kleine tanden. De groeivertraging (kleine hoofdomtrek en verminderde lengte groei) is al tijdens de zwangerschap aanwezig. Na de geboorte is er een zeer laag geboortegewicht, een kleine lengte en een klein hoofd, waarbij de verhouding tussen armen, benen en romp normaal zijn. Ook na de geboorte blijft er een verstoring van de normale groei. De gemiddelde eindlengte is ongeveer 1.30m. Kinderen met Seckel syndroom hebben meestal een motorische en spraak-taal ontwikkelingsachterstand en een verstandelijke beperking. In het algemeen wordt Seckel syndroom gekenmerkt door een ernstige groeivertraging en een matig tot ernstige verstandelijke beperking. De meeste patiënten zullen uiteindelijk wel leren lopen en praten. Bij een deel van de kinderen met Seckel syndroom komen gedragsproblemen of epilepsie voor. Op skeletfoto's wordt vaak een verstoorde botrijping gezien. Beeldvorming van de hersenen is meestal normaal. Seckel syndroom is variabel, niet iedereen heeft dezelfde verschijnselen. Zowel jongens als meisjes kunnen Seckel syndroom hebben en er is geen verschil in mate van ernst.

Seckel syndroom is een zeldzame aandoening. Er zijn ongeveer 50-200 patiënten wereldwijd.

Seckel syndroom valt onder een grotere groep van erfelijke groeistoornissen, die primordiale dwerggroeistoornissen worden genoemd. De dwerggroeistoornissen met een klein hoofd (primaire microcefalie) vormen een subgroep. Er is veel overlap tussen kenmerken bij verscheidene primordiale dwerggroeistoornissen waarbij een klein hoofd voorkomt. Het is daarom vaak lastig om de diagnose Seckel syndroom puur op de uiterlijke kenmerken te stellen. DNA-onderzoek kan helpen bij het stellen van de juiste diagnose.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Het Seckel syndroom kan (nog) niet worden genezen. Er is op dit moment geen therapie voor de groei problemen. Het is ieder geval belangrijk dat een kind met (vermoedelijk) Seckel syndroom onder controle komt bij een kinderarts om de ontwikkeling en groei te vervolgen. Beeldvorming van het hoofd en skelet is aanbevolen. De behandeling is verder ondersteunend. Speciaal onderwijs, spraak- taaltherapie, fysiotherapie en ergotherapie zijn belangrijk. Verder kan begeleiding worden gezocht bij een arts voor verstandelijk gehandicapten.

### **Wat is de oorzaak?**

Het Seckel syndroom wordt veroorzaakt door veranderingen (mutaties) in het DNA. Er zijn meerdere genen (ongeveer 15) bekend voor Seckel syndroom en dwerggroeistoornissen met een klein hoofd. Als gevolg van mutaties in het erfelijk materiaal, worden bepaalde eiwitten in het lichaam niet (of onvoldoende) aangemaakt. Deze eiwitten spelen een belangrijke rol bij de celgroei en ontwikkeling. Als er geen mutaties in een gen worden gevonden, kan aan de hand van de kenmerken die iemand heeft soms toch een diagnose worden gesteld.

### **Hoe erft het Seckel syndroom over?**

Chromosomen zijn de dragers van de erfelijke eigenschappen. Ieder mens heeft 23 paren chromosomen, in totaal dus 46. Chromosomen zijn opgebouwd uit DNA. Het DNA dat codeert voor een bepaalde eigenschap wordt een gen genoemd. Als er een verandering (= een mutatie of fout) optreedt in een gen, dan kan er een aandoening of ziekte ontstaan.

Het Seckel syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen het syndroom (of de ziekte) als hij of zij in *beide* kopieën van een erfelijke eigenschap een afwijking heeft. Iemand die maar in één kopie van de erfelijke aanleg een afwijking heeft is drager. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening.

Als beide ouders drager zijn van een afwijking in dezelfde erfelijke eigenschap, 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. Zie ook <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Als bij iemand met het Seckel syndroom de mutaties zijn gevonden, is een DNA-test mogelijk bij familieleden om te onderzoeken of zij drager zijn van Seckel syndroom. Dit is met name van belang voor eerstegraads familieleden (gezonde broers of zussen) die een kinderwens hebben. Indien een familielid drager is van Seckel syndroom, kan vervolgens zijn/haar partner worden getest op dragerschap. Een partneronderzoek is van groot belang indien partners familie van elkaar zijn. Familieleden die geen drager zijn van de mutatie hebben geen verhoogde kans op het krijgen van een kind met Seckel syndroom.

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

Voor ouders die een kind met Seckel syndroom hebben gekregen en opnieuw kinderwens hebben, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind Seckel syndroom heeft. Dit kan alleen als de mutaties in de familie bekend zijn.

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokkentest (rond de 11<sup>e</sup> week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16<sup>e</sup> week van de zwangerschap).

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Seckel syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Indien de mutaties niet bekend zijn, kan tijdens een volgende zwangerschap uitgebreid echo-onderzoek plaatsvinden. Er kan in het tweede semester van de zwangerschap worden gekeken naar de groei (lengtegroei en hoofdmtrek).

Zie ook: [www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven](http://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven)

**Waar vind ik meer informatie?**

Voor meer informatie kunt u terecht bij <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/seckel-syndroom>. Voor Seckel syndroom bestaat nog geen eigen patiëntenvereniging. Voor meer informatie over kleine lengte kunt u terecht bij de Landelijke Belangenvereniging van Kleine Mensen (<https://www.bvkm.nl/>).

9 oktober 2018