

## Informatie over het syndroom van Weaver

### Wat is het syndroom van Weaver?

Het syndroom van Weaver is een erfelijke aandoening die gekenmerkt wordt door overgroei, een versnelde ontwikkeling van de botten, opvallende uiterlijke kenmerken en bij de meeste personen een verstandelijke beperking.

Kinderen die geboren worden met het syndroom van Weaver zijn meestal al voor de geboorte groot. De groei en de botontwikkeling zijn voor en na de geboorte versneld. Op volwassen leeftijd hebben mensen met het syndroom van Weaver meestal een lange lengte. Typische uiterlijke kenmerken die bij het syndroom van Weaver gezien worden zijn een rond gezicht met een breed voorhoofd en wijd uiteen staande ogen. Kinderen met het syndroom van Weaver hebben vaak een schorre lage stem. In een groep van 45 personen met het syndroom van Weaver hadden 37 personen een verstandelijke beperking. Van deze 37 personen hadden 21 een milde verstandelijke beperking, 12 een matige verstandelijke beperking, 2 een ernstige verstandelijke beperking en bij 2 waren er onvoldoende gegevens om de mate van de verstandelijke beperking vast te stellen.

Daarnaast worden een afwijkende spierspanning, navelbreuken en soms problemen van het skelet gezien, zoals een kromming in de rug (scoliose) of klompvoeten. Ook verhoogde flexibiliteit van de gewrichten of juist dwangstanden (contracturen) van ledematen kunnen voorkomen, bijvoorbeeld van de vingers. Bij een klein deel van de mensen met het syndroom van Weaver zijn tumoren (bijvoorbeeld een neuroblastoom) of leukemie gevonden.

Het syndroom van Weaver is een zeldzame aandoening, maar hoe vaak het precies voorkomt is nog niet bekend.

### Welke medische adviezen zijn er?

Het syndroom van Weaver kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Hierbij kunnen fysiotherapeuten, ergotherapeuten, logopedisten, revalidatie artsen en orthopeden betrokken zijn. Een kind met het syndroom van Weaver kan het beste gecontroleerd worden door een kinderarts met kennis op het gebied van erfelijke en aangeboren afwijkingen.

### Wat is de oorzaak?

Het syndroom van Weaver wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in de erfelijke eigenschap (gen) *EZH2*. Het *EZH2*-gen codeert voor een belangrijk eiwit dat betrokken is bij de regulatie van gen expressie; het zorgt ervoor dat andere genen op het juiste moment aan of uitgeschakeld zijn.

Een afwijkende regulatie resulteert in de kenmerken van het syndroom van Weaver, maar hoe dit precies verloopt is nog niet duidelijk.

### Hoe erft het syndroom van Weaver over?

Het syndroom van Weaver ontstaat vaak nieuw (de novo) bij aangedane personen. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. Wanneer iemand het syndroom van Weaver heeft, zal het autosomaal dominant overerven.

Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) het syndroom van Weaver ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters. Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan (ook binnen één familie) sterk verschillen.

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

Als bij iemand met het Weaver syndroom een mutatie in het *EZH2*-gen is gevonden, is DNA onderzoek bij familieleden mogelijk. Doordat Weaver syndroom meestal nieuw ontstaat is de kans op een aanleg voor het syndroom van Weaver bij ouders, broers of zussen die geen klachten hebben erg klein.

De kans op een volgend kind met Weaver syndroom is voor ouders, bij wie de aanleg niet werd gevonden, klein.

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

Als iemand met (een eerder kind met) het Weaver syndroom een kinderwens heeft, is het mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is.

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 het Weaver syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

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). De kans op een miskraam is ongeveer 0,2% (2 op 1000) bij de vlokkentest en ongeveer 0,1% (1 op 1000) bij de vruchtwaterpunctie.

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

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende sites:

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

<http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/weaver.php>

<https://ghr.nlm.nih.gov/condition/weaver-syndrome>