

Informatie Wolf Hirschhorn Syndroom

Voor begeleiding en familie



*Opgesteld in het kader van de AVG opleiding
Door: Kawin Chong en Annelies Goorts, AVG i.o*

Wolf Hirschhorn Syndroom

Het Wolf Hirschhorn Syndroom (WHS) is een zeldzame aandoening die voorkomt bij 1:20.000 tot 1:50.000 geboren. In Nederland worden ongeveer 3-4 kinderen per jaar geboren met het WHS. Er zijn tweemaal zoveel vrouwen als mannen met het WHS.

Oorzaak

Het WHS syndroom komt door een verandering in het erfelijk materiaal. Er ontbreekt een stukje van chromosoom 4. Hierdoor wordt het WHS ook wel het 4p- of 4pmin syndroom genoemd. De grootte van het ontbrekende stukje is wisselend. In de meeste gevallen is het ontbrekende stukje bij de persoon zelf ontstaan bij, waardoor de kans op herhaling erg klein is. Een ander mogelijke oorzaak is wanneer het stukje al gedeeltelijk verplaatst is in het erfelijk materiaal van één van de ouders. Deze ouder is dan “drager” (10-15%) en in deze situatie is de kans op herhaling aanzienlijk groter.

Met behulp van speciale onderzoeken door de klinisch geneticus kan gekeken worden naar het ontbrekende stukje en kan de diagnose bevestigd worden.

Uiterlijke kenmerken

Er worden vele kenmerken omschreven passend bij het WHS. Niet alle kenmerken zijn hiervan aanwezig bij iedereen met WHS. Wanneer er een groter stukje van het erfelijk materiaal ontbreekt zijn er vaak meerdere kenmerken en is er sprake van een meer uitgesproken variant van het WHS.

Bijbehorende kenmerken zijn:

- Groeiachterstand voor en na de geboorte
- Te kleine hoofdomvang
- Hoog voorhoofd met brede neus doorlopend vanaf het voorhoofd (“Greek warrior helmet” of “Griekse helm uiterlijk”)

- Slappe spieren
- Epilepsie
- Lichamelijke en verstandelijke beperking
- Uiterlijke gezichtskenmerken: ver uit elkaar staande ogen, hoge boogvormige wenkbrauwen, kort huidstukje tussen de neus en de lip, naar beneden gekrulde mondhoeken
- Kleine onderkaak en smalle kin
- Simpele oorschelpen met weinig windingen en soms putjes in de oren
- Problemen met horen en zien
- Voedingsproblemen
- Aangeboren afwijkingen van de nieren of het hart
- Kleine lengte

Gedrag

Meestal zijn mensen met WHS vrolijk en actief. Veel kinderen met WHS laten gedrag gezien dat lijkt op dat van kinderen met problemen met het zien: er is in het vaak een gebrek aan nieuwsgierigheid/aandacht voor het kijken, het kind zal eerst voelen en dan pas kijken, het kind wendt het hoofd af bij grijpen en staart in lichtbronnen (ramen, deuren, lampen). Kleuren worden gemakkelijker herkend dan vormen en bewegende voorwerpen worden gemakkelijker gezien dan stilstaande. Vandaar waarschijnlijk ook het veel voorkomende 'hoofdschudden'. Een deel van de mensen met WHS laat typische bewegingen zien, zoals handwas bewegingen, fladderen of wiegende bewegingen. Slaapproblemen komen voor in de eerste levensjaren maar worden minder wanneer iemand ouder wordt.

Ontwikkeling

Mensen met het WHS hebben zowel lichamelijke beperkingen als een verstandelijke beperking. Veel mensen hebben een beperkte spraaktaalontwikkeling en soms kan gebarentaal of andere ondersteuning

prettig zijn. 6% van de mensen met WHS kan korte eenvoudige zinnen uitspreken.

De ernst van de verstandelijke beperking is wisselend tussen een (zeer) ernstige verstandelijke beperking (65%), een matige verstandelijke beperking (25%) of een lichte verstandelijke beperking (10%). Dit betekent dat de meeste mensen met WHS een matige tot ernstige verstandelijke beperking hebben. Gemiddeld functioneren zij globaal op het niveau van een 5 jarig kind.

Groei

Er is altijd sprake van een laag geboortegewicht en meestal ook van een ernstig vertraagde groei waarvoor speciale groeicurves zijn opgesteld.

Voeding

Voedingsproblemen komen bijna altijd voor door diverse problemen. Door slikproblemen en zuigproblemen is een ander manier van voeding (sondevoeding) vaak nodig om te zorgen dat voldoende voedingsstoffen worden gegeven. Het kan nodig zijn dat er op een ander manier dan via de mond voeding wordt aangeboden zoals met een zogenaamde PEG sonde. Terugvloed van de voeding vanuit de maag in de slokdarm komt veel voor. Soms zijn er problemen met de aanleg van de maag of darmen.

Infecties

Er is sprake van een verhoogde vatbaarheid voor ziekten, met name ziekten van de luchtwegen (keel en longen). Ook oorontstekingen komen vaak voor en komen vaak terug. Dit komt onder andere door een gebrek aan afweerstoffen.

Epilepsie

De meerderheid van de kinderen ontwikkelt epilepsie voordat ze 3 jaar oud zijn (90-100%). De soort epileptische aanvallen kan erg verschillend zijn. Vaak is het moeilijk om de aanvallen onder controle te krijgen met

medicijnen. Als iemand ouder wordt worden de aanvallen milder en beter behandelbaar.

Zindelijkheid

Het is vaak moeilijk voor kinderen met het WHS om zindelijk te worden. 10% van de kinderen tussen de 8 en 14 jaar is zindelijk.

Medische problemen

Door de variatie in grootte van het ontbrekende stukje van het erfelijk materiaal is de mate van gezondheidsproblemen wisselend. De volgende gezondheidsproblemen worden vaak gezien bij mensen met WHS:

- Aangeboren hartafwijkingen (50%)
- Aangeboren afwijkingen aan de nieren, urinewegen en geslachtsorganen (33%)
- Oogaandoeningen
- Gespleten lip of gehemelte
- Afwijkingen van de tanden
- Aandoeningen van het skelet; onder andere verkromming van de rug en aandoeningen aan de botten (onder andere verhoogde kans op botontkalking)
- Problemen met het horen en zien
- Terugkerende oorontstekingen

Afhankelijk van de ernst van de problemen kan er sprake zijn van een verkorte levensverwachting. Dit is met name het geval wanneer er vanaf de geboorte al ernstige gezondheidsproblemen spelen, zoals de genoemde aangeboren afwijkingen of epilepsie die niet goed onder controle te krijgen is met medicatie. Bijna 1/3 van de kinderen met WHS komt te overlijden in de eerste levensjaren hierdoor. Er zijn mensen met WHS die de volwassen leeftijd bereiken. De meeste van hen hebben meerdere gezondheidsproblemen en beperkingen.

Nieren, urinewegen en geslachtsorganen:

Bij 33% is er sprake van afwijkingen aan de nieren of de weg tussen de nieren en de blaas. Ook kan er sprake zijn van afwijkingen tussen de blaas en de plasbuis. Aangeboren afwijkingen of afwezigheid van vrouwelijke of mannelijke geslachtsorganen komt ook voor.

Tanden

Bij 50% van de mensen met WHS is er sprake van afwijkingen van de tanden. Het vertraagd doorbreken van de tanden, blijvende melktanden of het ontbreken of vervormd zijn van de tanden (puntige vorm) zijn veel voorkomend.

Huid

Huidproblemen komen voor bij 70%.

Zintuigen

Gehoor: Door aangeboren afwijkingen van het oor en regelmatige oorontstekingen is er vaak sprake van een gehoorverlies. Soms werkt de gehoorzenuw ook niet goed.

Zien: Het zien is vaak verminderd door het voorkomen van verschillende oogafwijkingen. 40% van deze afwijkingen bestaat uit een afwijking aan de oogzenuw.

Behandeling en controles

Gezien de vele problemen die voor kunnen komen bij mensen met WHS is regelmatige controle door een kinderarts of AVG (=Arts voor Verstandelijk Gehandicapten) die bekend is met het WHS van belang. Afhankelijk van de leeftijd neemt de tijd tussen de controles toe als de leeftijd toeneemt. Uw huisarts kan uw kind doorverwijzen naar deze specialisten.

Wat doet de gedragsdeskundige

- Een gedragsdeskundige kan onderzoek doen om het niveau en de sterke en zwakke punten van de ontwikkeling in kaart te brengen. Dit is belangrijk voor goede begeleiding.
- De gedragsdeskundige kan eventueel in samenwerking met bijvoorbeeld een logopedist kijken naar de mogelijkheden voor communicatie. Daarnaast kan een gedragsdeskundige ondersteuning bieden voor ouders, andere begeleiders en voor het kind zelf gedurende zijn/haar ontwikkeling. Ook bij mogelijke gedragsproblemen kan de gedragsdeskundige hulp bieden door dit verder uit te zoeken en adviezen te geven.

Wat doet de kinderarts/AVG

- Een kinderarts/AVG kan periodiek onderzoek verrichten naar veel voorkomende medische aandoeningen bij het WHS. Op deze manier kunnen aandoeningen tijdig worden opgespoord en behandeld worden.
- Bij moeilijk verstaanbaar gedrag kan een kinderarts/AVG nagaan of een lichamelijke klacht daarvan de oorzaak is. Ook kan de kinderarts/AVG samen met de gedragsdeskundige daarvoor een behandelplan opzetten.
- Een kinderarts/AVG kan met U meedenken bij zowel diverse medische vragen en samen met U kijken welke mogelijkheden er zijn om uw vraag te beantwoorden.

Handige websites/meer informatie

- www.kinderneurologie.eu
- www.4pmin.nl
- Vereniging VG netwerken: www.vgnetwerken.nl
- Nederlandse Vereniging van Artsen voor Verstandelijk Gehandicapten: www.nvavg.nl
- PlatformVG: www.platformvg.nl
- Belangenvereniging voor ouders van een kind met een verstandelijke beperking: www.vgbelang.nl