

Klinische genetica

Beckwith-Wiedemann spectrum

Deze folder geeft informatie over het Beckwith-Wiedemann spectrum

Wat is Beckwith-Wiedemann spectrum?

Beckwith-Wiedemann spectrum (BWS) is een genetische aandoening. Het is voor het eerst beschreven in 1964 door Dr. Beckwith, een patholoog en dr. Wiedemann, een kinderarts.

Ongeveer 1 op de 13.500 kinderen wordt geboren met dit spectrum. Het spectrum kent verschillende aangeboren afwijkingen. Deze afwijkingen kunnen in allerlei combinaties voorkomen. Niet alle genoemde kenmerken van het spectrum zijn altijd aanwezig.

De meest voorkomende symptomen zijn:

- *Overgroei*: geboortegewicht en lengte zijn meestal boven het gemiddelde en de groeisnelheid is vaak hoger dan normaal. De duur van deze versnelde groei is per kind verschillend.
- *Macroglossie* = grote tong; de tong is vaak groter dan normaal. Soms is er een operatie nodig omdat er ademhalings-, spraak- en eetproblemen kunnen zijn.
- *Buikwandsluitingsafwijkingen*: een grote of kleine navelbreuk.
- *Hemihypertrofie*: overgroei aan één kant van het lichaam.
- *Naevus flammeus*: rode vlek op het voorhoofd en/of op de oogleden. Deze rode vlek wordt meestal minder duidelijk zichtbaar als een kind ouder wordt.
- *Oorafwijkingen*: kleine deukjes of streepjes kunnen gezien worden in de oorlellen. Ook kleine “putjes” op de achterkant en rand van de oorschelp komen bij het spectrum voor.
- *Vergrote organen*: de nieren, lever en alvleesklier kunnen vergroot zijn.

Gezondheidsrisico's bij het Beckwith-Wiedemann spectrum:

1. Hypoglycaemie: te laag bloedsuikergehalte. Dit treedt bij ongeveer een derde van de kinderen, kort na de geboorte op. Hoewel van tijdelijke aard kan een te laag bloedsuikergehalte soms leiden tot bijkomende complicaties.
2. Ontwikkeling van tumoren op de kinderleeftijd: meestal gaat het om een tumor in de nier (Wilms tumor genoemd). Verder kunnen ook tumoren voorkomen in andere organen zoals de lever of de bijniere. De kans op het ontwikkelen van tumoren is niet voor alle kinderen even hoog en is mede afhankelijk van de oorzaak van het spectrum. De kans op tumoren neemt af als het kind ouder wordt.

Welke medische adviezen zijn er?

Regelmatige controles met behulp van echoscopisch onderzoek zijn belangrijk voor kinderen met een hoge kans op tumoren. Voor deze kinderen wordt vier maal per jaar een echo van de buik geadviseerd tot het zevende levensjaar. Kinderen met een beenlengteverschil hebben kans op een scheve rug (scoliose genoemd). Daarom worden er bij een beenlengteverschil controles hierop geadviseerd. Een verwijzing naar de (kinder-)orthopedie kan nodig zijn.

De klinisch geneticus kan aan de hand van de uitslag van het genetisch onderzoek informatie geven over de betekenis voor familieleden.

Wat is de oorzaak van het Beckwith-Wiedemann spectrum?

Er zijn verschillende oorzaken mogelijk. De meest voorkomende oorzaken zijn afwijkingen in de verpakking (methylering) van twee genen op chromosoom 11 die betrokken zijn bij groei, het LIT1-gen en het H19-gen. De meeste mensen met Beckwith-Wiedemann spectrum BWS hebben een afwijkende methylering van het LIT1 gen. Een kleinere groep heeft een afwijkende methylering van beide genen of van alleen het H19 gen. Verder wordt soms een verandering in het CDKN1C gen gevonden. Bij ongeveer 20% (1 op de 5) van de mensen met Beckwith-Wiedemann spectrum kan geen oorzaak worden vastgesteld.

Hoe erft Beckwith-Wiedemann spectrum over?

Mensen met Beckwith-Wiedemann spectrum zijn meestal de enige in de familie die deze aandoening hebben. De kans dat de aandoening overerft is klein. In sommige families kan een aanleg wel overerven. De aandoening treedt dan alleen op als de aanleg van een moeder geërfd wordt en niet als de aanleg via een vader geërfd wordt. De kans op herhaling kan in deze zelden voorkomende situatie 50% (1 op 2) zijn.

Expertisecentrum

In het AMC is een expertisecentrum voor kinderen en volwassenen met Beckwith-Wiedemann spectrum. Hier kan men terecht voor vragen en indien nodig een beoordeling door meerdere specialisten. Hier worden kinderen gezien naast de controles die bij de eigen kinderarts gedaan worden. In het expertisecentrum zal een advies worden gegeven over tumorscreening en eventueel over een operatie om de tong te verkleinen.

Via uw huisarts of specialist kan uw kind verwezen worden naar dit expertisecentrum via

BWS team coördinator

J1A-207 | Meibergdreef 9, 1105 AZ Amsterdam

T: +31 20 56 62572 | F: +31 20 6917549

E: bws@amsterdamumc.nl

of telefonisch met de verpleegkundig consulenten op 06 50 06 32 09.

Tijdens kantooruren kunt u ook contact opnemen met de verpleegkundig specialist, tel +316-50063209, bij voorkeur op dinsdag en donderdag tussen 10:00 en 12:00 uur