

Informatie over Cockayne syndroom

Het Cockayne syndroom komt naar schatting bij ongeveer bij 1 op de 500.000-1.000.000 mensen voor. Het meest opvallende kenmerk van Cockayne syndroom is een groeivertraging, met name in de eerste 2 jaren na de geboorte, met een zeer kleine lengte, laag gewicht en een klein hoofd. Daarbij hebben kinderen met Cockayne syndroom voedingsproblemen en een vertraagde ontwikkeling. In de loop van de tijd treedt neurologische achteruitgang op. Dit uit zich bijvoorbeeld als spasticiteit (stijfheid) en/of verminderde balans. Ook kan de ontwikkeling op latere leeftijd nog achteruit gaan. De huid en ogen zijn overgevoelig voor zonlicht. Andere veel voorkomende problemen zijn gehoorverlies, oogproblemen, afwijkingen aan de botten en tanden en lever- en nierfunctiestoornissen. Het gezicht en lichaam tonen tekenen van versnelde veroudering. Cockayne syndroom is niet te genezen. De levensverwachting van kinderen met Cockayne syndroom is verminderd.

De ernst van het Cockayne syndroom kan variëren. Bij de klassieke vorm van Cockayne syndroom staan ernstige voedingsproblemen en een vertraagde ontwikkeling op de voorgrond. Een zeer ernstige variant van Cockayne syndroom wordt ook wel het Cerebro-Oculo-Facio-Skeletaal (COFS)-syndroom genoemd, waarbij gedurende de zwangerschap al aangeboren afwijkingen en een groeivertraging zichtbaar zijn. Bij mildere vormen van Cockayne syndroom (voorheen aangeduid als Cockayne syndroom type 3) kunnen de klachten pas op latere leeftijd duidelijk worden en gaat de neurologische achteruitgang minder snel.

Wat is de oorzaak van Cockayne syndroom

Cockayne syndroom ontstaat door veranderingen (mutaties) in de genen ERCC6 of ERCC8. Deze genen zijn essentieel voor het herstellen van DNA-schade, specifiek de schade veroorzaakt door UV-straling en inwendige lichaamsprocessen. Mutaties in deze genen zorgen met name voor problemen in delen van het DNA die actief gebruikt worden (zoals bij het aanmaken van eiwitten). De cellen stoppen hierdoor met delen of sterven af, wat leidt tot tekenen van vroegtijdige veroudering. Vooral cellen in de hersenen, ogen, spieren en huid zijn hier gevoelig voor. Doordat cellen met DNA schade stoppen met delen of vroegtijdig afsterven, ontstaat er, in tegenstelling tot andere DNA reparatiestoornissen, bij Cockayne syndroom geen verhoogd risico op kanker.

Erfelijkheid van Cockayne syndroom

Het Cockayne syndroom erft autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen de aandoening als hij of zij in beide kopieën van het gen een verandering (mutatie) heeft. Iemand die maar één afwijkend gen heeft, is drager. Dragere hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van de aanleg voor Cockayne syndroom, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met Cockayne syndroom. Die kans is voor ieder kind 25% (1 op 4). Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Ouders die drager zijn en meer willen weten over erfelijkheid en de opties rondom kinderwens, verwijzen wij naar:

- <https://www.erfelijkheid.nl/erfelijk/autosomaal-recessief>

- <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>

Algemene adviezen bij Cockayne syndroom

Kinderen en volwassenen met Cockayne syndroom krijgen regelmatige controles gericht op groei, voeding, gewicht, ontwikkeling, neurologische klachten, gehoor, oogproblemen, afwijkingen aan de botten en tanden en lever- en nierfunctiestoornissen.

Daarnaast gelden onderstaande adviezen voor kinderen en volwassenen met Cockayne syndroom:

Groei en voeding

Wetenschappelijk onderzoek laat zien dat een – voor het kind – te ruime voedings- en calorie-intake de progressie van symptomen bij Cockayne syndroom mogelijk versnelt. Daarom is een goede evaluatie van de basale stofwisseling (indirecte calorimetrie) en daarop afgestemde voedingsintake een belangrijk onderdeel van de zorg rondom Cockayne syndroom. Voor Cockayne syndroom bestaan ook syndroom-specifieke groeicurves (zie onder Extra informatie op de ENCORE expertisecentrum website).

Vermijden van DNA-schade

Om DNA-schade zoveel mogelijk te vermijden gelden onderstaande adviezen:

- Goede UV-bescherming gedurende het gehele jaar (ook als de zon niet schijnt, ook gedurende de wintermaanden) om de DNA-schade door UV-straling zoveel mogelijk te beperken. Dit houdt in: dagelijks gebruik van zonnebrandcrème met een hoge beschermingsfactor, bij voorkeur SPF50, het dragen van UV-werende kleding, een hoedje/petje en zonnebril ter bescherming van de ogen. Op zonnige dagen adviseren wij de aan de zon blootgestelde huid elke 2 à 3 uur opnieuw in te smeren.
- Wij adviseren (in de toekomst) het gebruik van alcohol te minimaliseren en niet te (gaan) roken, omdat dit ook bijdraagt aan DNA schade en hierdoor snellere achteruitgang van de ziekte.

Adviezen rondom medicatie

- In het algemeen dient de dosering van medicijnen te worden aangepast aan het lage gewicht van patiënten met Cockayne syndroom om overdosering en overgevoeligheid te voorkomen.
- Het gebruik van metronidazol (een specifiek antibioticum) of aanverwante middelen dient te worden vermeden, vanwege het risico op levensbedreigende (lever)complicaties.

Tandheelkundig

Tandheelkundige/mondhygiënistische zorg wordt halfjaarlijks geadviseerd vanwege een verhoogd risico op tandglazuur problemen en cariës (gaatjes).

Meer informatie

Via onderstaande folder/website kunt u meer lezen over het Cockayne syndroom:

- <https://www.vkgn.org/cockayne-syndroom-49/>
- <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cockayne-syndroom>

Website van de patiëntenorganisatie voor Cockayne syndroom en Trichothiodystrofie:

- <https://amyandfriends.nl/>