

Informatie over Nijmegen breuk syndroom

Nijmegen breuk syndroom is een zeldzame aandoening, die voorkomt bij minder dan 1 op de 100.000 mensen. De belangrijkste kenmerken van het Nijmegen breuk syndroom zijn:

- Groei: een kleine lengte, laag gewicht en kleine hoofdomtrek.
- Afweerstoornissen: bij kinderen met Nijmegen breuk syndroom werkt het afweersysteem minder goed. Ze hebben daardoor vaker infecties, met name van de luchtwegen. Ook verlopen infecties vaak ernstiger.
- Kanker: kinderen en volwassenen met Nijmegen breuk Syndroom hebben een verhoogd risico op het ontwikkelen van verschillende vormen van kanker, waarbij met name bloed- en lymfeklierkanker veel voorkomt.
- Ontwikkeling/zenuwstelsel: op de kinderleeftijd kunnen er toenemende leerproblemen ontstaan, soms leidend tot een (milde) verstandelijke beperking. Kinderen/volwassenen met Nijmegen breuk syndroom kunnen echter ook een normale intelligentie hebben.

Wat is de oorzaak van Nijmegen breuk syndroom

Het Nijmegen breuk syndroom wordt veroorzaakt door DNA-varianten in het NBN-gen, wat codeert voor een eiwit (Nibrine) dat van belang is voor het repareren van schade aan het DNA. Bij Nijmegen breuk syndroom werkt dit eiwit niet meer goed en worden fouten in het DNA niet goed hersteld. Dit leidt tot een toename van breuken, verwisselingen (translocaties) en mutaties in het erfelijk materiaal van de lichaamscellen. Sommige cellen zullen hierdoor vroegtijdig afsterven, wat resulteert in verminderde groei, de kleine hoofdomtrek en de afweerstoornissen bij Nijmegen breuk syndroom. In andere cellen hoopt de DNA schade zich juist op, waardoor de cel een kankercel kan worden: dit verklaart het verhoogde risico op kanker vanaf jonge leeftijd.

Nijmegen breuk-like syndroom (RAD50)

Een aandoening die sterk lijkt op het Nijmegen breuk syndroom, wordt veroorzaakt door DNA-varianten in het RAD50-gen. Deze aandoening wordt Nijmegen breuk-like syndroom genoemd en is erg zeldzaam (wereldwijd minder dan 10 patiënten beschreven). De kenmerken lijken te overlappen met die van het Nijmegen breuk syndroom, maar doordat het zo zeldzaam is, is het risico op afweerstoornissen en kanker nog onbekend.

Erfelijkheid van Nijmegen breuk syndroom

Het Nijmegen breuk 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 Nijmegen breuk syndroom, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met Nijmegen breuk 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 Nijmegen breuk syndroom

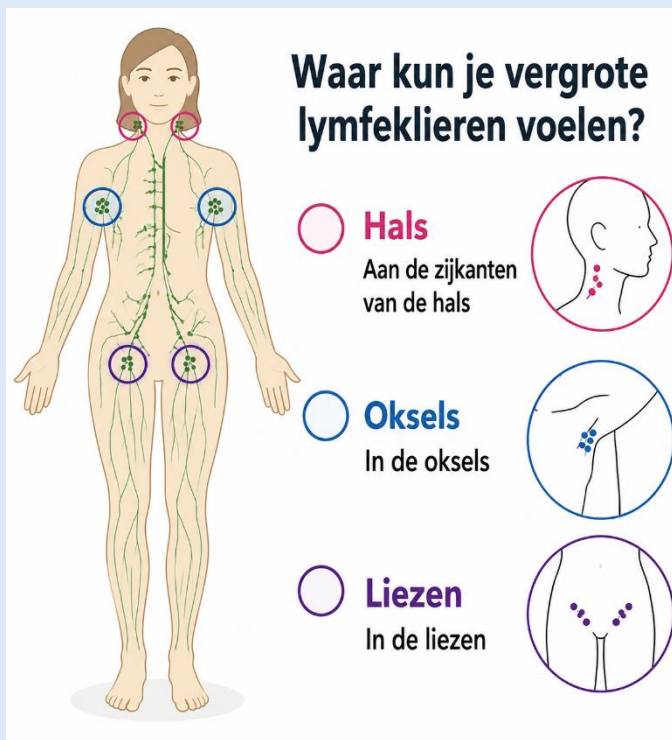
Kinderen en volwassenen met Nijmegen breuk syndroom krijgen regelmatige controles gericht op groei, voeding, gewicht (op kinderleeftijd), ontwikkeling, het verhoogde risico op kanker en eventuele afweerstoornissen. Daarnaast gelden onderstaande adviezen voor kinderen en volwassenen met Nijmegen breuk syndroom:

Ten aanzien van de afweerstoornissen

- Het toedienen van levende vaccins (zoals de BMR-vaccinatie) wordt afgeraden.
- Voor kinderen wordt de HPV-vaccinatie (via GGD, volgens het driedosissschema zoals bij andere afweerstoornissen) geadviseerd.
- Kinderen en volwassenen met Nijmegen breuk syndroom in aanmerking voor de jaarlijkse griepvaccinatie via de huisarts.
- Kinderen kunnen in overleg met de kinderarts/-immunoloog in aanmerking komen voor een uitgebreidere pneumokokkenvaccinatie (geconjugiseerd Prevenar 20).
- De kinderarts/-immunoloog doet bloedonderzoek naar eventuele afweerstoornissen. Afhankelijk hiervan zullen eventuele aanvullende adviezen worden besproken.

Ten aanzien van het verhoogde risico op kanker

- Neem contact op bij alarmsymptomen waaronder:
 - Algemeen: aanhoudende bleekheid, ontstaan van meerdere blauw/rode puntjes op de huid (petechiën), verhoogde bloedingsneiging (makkelijk bloeden, veel bloedneuzen), vermoeidheid, onverklaard gewichtsverlies, hevig nachtzweeten, blijvende koorts
 - Zwellingen van lymfeklieren (met name wanneer er geen duidelijke aanleiding is zoals een verkoudheid/keelontsteking), zie onder:



- Toenemende hoofdpijn met braken, problemen met bewaren van het evenwicht, problemen met zien en/of epileptische aanvallen
- Goede UV-bescherming door middel van zonbeschermende kleding en insmeren van de (niet alleen zonblootgestelde) huid met factor 50. Geadviseerd wordt om blootstelling aan zonlicht beperken door schaduw op te zoeken en rekening te houden met UV-piekmomenten wanneer de zon op zijn sterkst is.
- We adviseren betrokken zorgverleners om medische beeldvorming waar mogelijk middels MRI of echografie te laten plaatsvinden, in plaats van röntgen, CT-scans, PET-scans of andere radiologische procedures waarbij straling wordt gebruikt.
- Wij adviseren om (in de toekomst) het gebruik van alcohol te minimaliseren en niet te (gaan) roken, omdat dit ook bijdraagt aan DNA schade en het risico op kanker.

Meer informatie

Meer informatie over Nijmegen breuk syndroom:

- <https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/nijmegen-breuk-syndroom>
- <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/nijmegen-breuksyndroom>
- <https://www.vkgn.org/nijmegen-breuksyndroom-143/>