

Informatie over Rothmund-Thomson syndroom (RTS)

Rothmund-Thomson syndroom is een zeldzame aandoening. Wereldwijd zijn er enkele honderden mensen met RTS. De belangrijkste kenmerken van RTS zijn:

- Huid: typische huiduitslag (poikiloderma). Dit begint vaak als rode uitslag op de wangen tussen de leeftijd van 3-6 maanden, en breidt zich langzaam uit naar de armen en benen. De huid kan gezwollen zijn en er kunnen blaren ontstaan. Later kan de kleur van de huid veranderen, dunner worden of er kan juist eelt ontstaan (hyperkeratose). Ook kunnen er wijdere bloedvaatjes (teleangiectasieën) zichtbaar zijn. De huidafwijkingen blijven het hele leven bestaan. Vaak zijn er ook afwijkingen aan de nagels.
- Gebit: tandafwijkingen zoals te weinig tanden, kleine tanden, teveel tanden of cariës (gaatjes).
- Haar: kinderen en volwassenen met RTS hebben vaak weinig/dun haar, geen haar (alopecia) of kale plekken op het hoofd met dunne wenkbrauwen en wimpers.
- Groei: vaak een kleine lengte en laag gewicht.
- Voedingsproblemen en maag-darm klachten: vaak overgeven en diarree kan voorkomen.
- Skelet: vaak zijn er skeletafwijkingen zoals afwezige of afwijkend gevormde botten, met name van de onderarmen, duimen en knieschijven. Ook kan de botdichtheid verminderd zijn, waardoor de kans op botbreuken toeneemt.
- Ogen: vaak staar (vertroebeling van de ooglenzen) op jonge leeftijd.
- Bloedziekten en risico op kanker: verhoogde kans op bloedarmoede, beenmergfalen en verschillende vormen van kanker, waaronder bloedkanker (leukemie), lymfeklierkanker (lymfoom), botkanker (osteosarcoom) en huidkanker.
- Mensen met RTS hebben meestal een normale ontwikkeling en intelligentie.

Wat is de oorzaak van Rothmund-Thomson syndroom

RTS wordt bij de meeste patiënten (60%) veroorzaakt door DNA-varianten in het RECQL4-gen, en bij een kleiner deel van de patiënten (10%) door DNA-varianten in het ANAPC1-gen. Bij een ander deel van patiënten (30%) is de oorzaak nog onbekend.

De genen RECQL4 en ANAPC1 coderen voor eiwitten die van belang zijn voor het herstellen van DNA-schade en het nauwkeurig aflezen van het DNA. Bij RTS werken deze eiwitten minder goed, wat leidt tot een toename van DNA-schade. Sommige cellen zullen hierdoor vroegtijdig afsterven, wat bijvoorbeeld resulteert in verminderde groei en een laag gewicht. Sommige celtypes zijn hier extra gevoelig voor (zoals huid- en haarcellen en de ogen). In andere cellen hoopt de DNA schade zich juist op, waardoor het risico op kanker verhoogd is.

Baller-Gerold en RAPADILINO syndroom

DNA-varianten in het RECQL4-gen kunnen ook andere ziektebeelden veroorzaken, namelijk het Baller-Gerold en RAPADILINO syndroom. Mogelijk vallen deze aandoeningen samen met RTS binnen hetzelfde spectrum, en overlappen deze ziektebeelden. Bij Baller-Gerold syndroom hebben kinderen naast een kleine lengte en huiduitslag ook een craniosynostose (vergroeiing van de schedelnaden). Bij RAPADILINO syndroom kunnen kinderen naast de skeletafwijkingen en maag-darm klachten ook een schisis (gehemeltespleet) hebben, maar ontbreken de huidafwijkingen.

Erfelijkheid van Rothmund-Thomson syndroom

RTS 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. Draggers hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn van de aanleg voor RTS, dan hebben ze een verhoogde kans op een kind met RTS. 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>

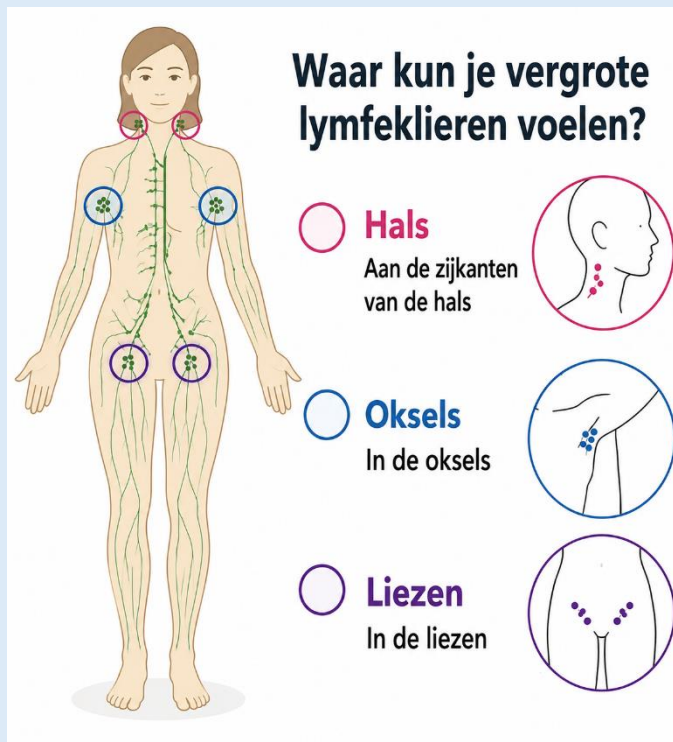
- <https://www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven>

Algemene adviezen bij RTS

Kinderen en volwassenen met RTS krijgen regelmatige controles gericht op groei, voeding, gewicht, huid- oog- en skeletafwijkingen, en het verhoogde risico op kanker. Daarnaast gelden onderstaande adviezen voor kinderen en volwassenen met RTS:

Ten aanzien van het verhoogde risico op kanker

- Het is van belang dat patiënten/ouders contact opnemen 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:



- Botten: pijnklachten in de armen of benen

- Huid: moedervlekken of bultjes op de huid die veranderen
- 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.

Huid

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.

Meer informatie

Via onderstaande websites kunt u meer lezen over RTS:

- <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/rothmund-thomson-syndroom>
- <https://www.vkgn.org/rothmund-thomson-syndroom-173/>

Website van de (internationale) patiëntenorganisatie voor RTS:

- <https://www.rtsplace.org/index.html>