

Informatie over Joubert syndroom

Wat is Joubert syndroom

Joubert syndroom is een zeldzame erfelijke aandoening. Het komt voor bij ongeveer 1 per 80.000 tot 1 per 100.000 personen. Mensen met het Joubert syndroom hebben een specifieke combinatie van verschillende verschijnselen, waaronder een ontwikkelingsachterstand, een lage spierspanning (hypotonie) en een specifieke afwijking op de MRI-scan van de hersenen (genaamd 'molar tooth sign').

Vaak hebben personen met Joubert syndroom een coördinatiestoornis en oogbewegingsstoornissen. Jonge kinderen kunnen ademhalingsproblemen hebben, met een te trage of juist te snelle ademhaling. Een deel van de personen met Joubert syndroom heeft een verstandelijke beperking, een spraaktaalachterstand of leerproblemen. Daarnaast kunnen gedragsproblemen en epilepsie voorkomen. Een minderheid van de personen met Joubert syndroom ontwikkelt een nieraandoening, leverfunctiestoornissen of een afwijking van het netvlies. De verschijnselen van Joubert syndroom en de mate van ontwikkelingsachterstand kunnen verschillen, ook binnen één familie.

Welke medische adviezen zijn er?

Het Joubert syndroom kan (nog) niet worden genezen. De behandeling is gericht op het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen. Kinderen met Joubert syndroom worden geregeld ter controle gezien door verschillende artsen, waaronder een kinderarts, liefst in samenspraak met andere specialisten (multi-disciplinaire setting).

De volgende controles worden geadviseerd:

- Echo onderzoek van de nieren en de lever
- Nierfunctie (bloedonderzoek) en onderzoek naar eiwit in de urine
- Bloeddruk
- Leverfunctie (bloedonderzoek)
- Oogheelkundig onderzoek
- Hormoononderzoek (bloedonderzoek) op indicatie

Het is belangrijk dat de groei en ontwikkeling gecontroleerd worden door een algemeen kinderarts of kinderneuroloog.

De behandeling is afhankelijk van de verschijnselen die optreden en kan bestaan uit behandeling van epilepsie, chronische nierziekte of leverziekte. Bij kinderen met een afwijkend ademhalingspatroon kan monitoring en ondersteunende behandeling worden overwogen. Slikproblemen kunnen worden behandeld met logopedie.

Wat is de oorzaak?

Joubert syndroom is een erfelijke aandoening van de trilharen (ciliopathie). Het wordt veroorzaakt door afwijkingen in verschillende erfelijke factoren (genen). Op dit moment zijn er ruim 40 genen bekend voor Joubert syndroom. Bij ongeveer 60 tot 95% van de personen met Joubert syndroom worden met DNA-onderzoek afwijkingen gevonden in één van de bekende genen. Bij een minderheid worden geen afwijkingen gevonden. Mogelijk spelen andere (nog niet ontdekte) genen een rol.

Hoe erft Joubert syndroom over?

Vrijwel alle genen hebben we in tweevoud: één kopie geërfd van vader en één kopie geërfd van moeder. Joubert syndroom erft bijna altijd autosomaal recessief over. Bij deze vorm van overerving heeft iemand alleen verschijnselen als hij of zij in *beide* kopieën van een gen een DNA afwijking heeft. Dit kan als iemand van beide ouders een kopie van het gen met de DNA afwijking krijgt. De ouders zijn dan drager en hebben geen verschijnselen van de aandoening. Als beide ouders drager zijn, heeft ieder kind van deze ouders 25% (1 op 4) kans om Joubert syndroom te krijgen. Dit geldt zowel voor zonen als voor dochters.

Alleen Joubert syndroom door een DNA afwijking in het *OFD1*-gen erft geslachtsgebonden over.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Voor personen met Joubert syndroom en hun familieleden met een kinderwens is het mogelijk om na te gaan of er een verhoogde kans is op het krijgen van een kind met dit syndroom. Dit kan alleen als de DNA afwijkingen in de familie bekend zijn. Met DNA-onderzoek kan worden onderzocht of iemand drager is van Joubert syndroom. In dat geval kan ook onderzoek plaatsvinden bij de partner. Alleen als beide partners drager zijn is er een verhoogde kans (25%) op het krijgen van een kind met Joubert syndroom. Het is dan mogelijk om vóór of tijdens een zwangerschap onderzoek te doen naar Joubert syndroom (preïmplantatie genetische test of prenatale diagnostiek).

Preïmplantatie Genetische Test (PGT)

Bij PGT vindt DNA-onderzoek plaats in het embryo, voordat er sprake is van een daadwerkelijke zwangerschap. Hiervoor worden via reageerbuisbevruchting (IVF) meerdere embryo's tot stand gebracht. Alleen embryo's zonder de aanleg komen in aanmerking voor terugplaatsing. Meer informatie over PGT kunt u vinden op de website: www.pgtnederland.nl.

Prenatale diagnostiek (PND)

Prenatale diagnostiek kan plaatsvinden door middel van een vlokentest vanaf de 11^{de} week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf de 16^e week. Hierbij worden cellen afgenomen waarin DNA-onderzoek wordt gedaan. De uitslag is na ongeveer twee tot drie weken bekend. Bij beide onderzoeken is het risico op een miskraam als gevolg van de ingreep ongeveer 0.2% (1 op 500). Als uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan worden overwogen om de zwangerschap te beëindigen.

Echo of MRI scan

Als de DNA-afwijking in de familie niet bekend is, kan in een zwangerschap met geavanceerd echo onderzoek gekeken worden of het ongeboren kind verschijnselen heeft van het Joubert syndroom, zoals hersen- of nierafwijkingen. Niet alle verschijnselen die bij Joubert syndroom voorkomen kunnen worden gezien op een echo in de zwangerschap. Soms is het zinvol om daarnaast ook een foetale MRI-scan te maken van de hersenen.

Waar vind ik meer informatie?

Website Erfelijkheid.nl: <https://erfelijkheid.nl/ziektes/joubert-syndroom>

Website kinderneurologie.eu: <https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/aangeboren/joubert>
Oudercontactgroep syndroom van Joubert: contactpersoon Susan Korten (korten-susan@kpnmail.nl)
Stichting Joubert syndroom Nederland: <https://www.joubertnederland.nl>
Ciliopathie expertisecentra: Radboudumc Nijmegen en UMC Utrecht