

Wat is het Loeyz Dietz-syndroom (LDS)?

Loeyz Dietz-syndroom (LDS) is een erfelijke bindweefsel-aandoening en heeft een aantal specifieke kenmerken. Dit zijn verschijnselen van het hart- en vaatstelsel, met name verwijding van de aortawortel en kwetsbaarheid van andere vaten in het lichaam. Ook zijn er verschijnselen van de huid en het skelet, zoals striae, een lange gestalte, afwijkende vorm van de borstkas, scoliose, relatief lange vingers, overbeweeglijkheid van de gewrichten en vroegtijdige artrose. Aangeboren afwijkingen die bij LDS kunnen voorkomen zijn klompvoeten, een gespleten gehemelte en craniosynostose: een vroegtijdige sluiting van de schedelnaaden. Lang niet alle verschijnselen zijn altijd aanwezig. De meeste mensen met LDS krijgen gedurende het leven een aortawortelverwijding. De mate en ernst van de verschijnselen kan van mens tot mens verschillen, ook binnen families.

Het LDS lijkt op het Marfan-syndroom, een andere erfelijke bindweefsel-aandoening. De belangrijkste verschillen zijn dat bij het Marfan-syndroom vrijwel alleen de aorta risico loopt op verwijdingen en scheuren, terwijl bij LDS ook andere vaten risico lopen. Ook hebben patiënten met Marfan-syndroom vaak oogafwijkingen. Dit komt niet/nauwelijks voor bij patiënten met LDS.

Behandeling van het LDS

LDS is niet te genezen. De behandeling is afhankelijk van de verschijnselen. Er zijn verschillende specialisten betrokken bij de zorg voor patiënten met LDS.

- Op volwassen leeftijd is het vooral van belang om de vaten regelmatig te laten controleren, omdat er geopereerd kan worden als een verwijding te groot is. Voor de vaatcontroles komt iemand meestal bij de cardioloog. Hij of zij coördineert de zorg als een operatie nodig is.
- Op kinderleeftijd zijn naast vaatcontroles ook regelmatige controles van de groei en de motoriek van belang.
- Tijdens en na een zwangerschap is voor vrouwen met LDS het advies extra cardiologische controles te laten verrichten.

Erfelijkheid van LDS

LDS is een erfelijke aandoening. De oorzaak kan een mutatie (ziekteveroorzakende verandering) in verschillende genen zijn, zoals in de genen TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, TGFB2 of TGFB3. Elk kind van iemand met de mutatie heeft procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. De mutatie kan ook nieuw ontstaan. Ouders en broers/zussen hebben dan geen LDS, maar kinderen van de patiënt hebben wel 50 procent kans om LDS te hebben.

DNA-onderzoek bij iemand met (een verdenking op) LDS

DNA-onderzoek heeft drie mogelijke uitkomsten:

1. Een ziekteveroorzakende variant (mutatie) in het DNA. LDS is dan bewezen.
2. Geen mutatie in het DNA. LDS is dan niet bewezen, maar ook niet uitgesloten. Met de huidige technieken zijn niet alle erfelijke oorzaken op te sporen.
3. Een variant met onduidelijke betekenis. Het is onduidelijk of deze variant LDS veroorzaakt.

Bezoekadres:
UMC Utrecht
Locatie WKZ
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht

Postadres:
Huispostnummer KC04.084.2
Postbus 85090
3508 AB Utrecht

Tel 088 755 3800
Fax 088 755 3801

cardiogenetica@umcutrecht.nl

Genetisch consulent
Drs. I. Wieffer

Psychosociale zorg
Mw. E.C. de Bruijn
Drs. L. van den Heuvel

Cardioloog
Dr. G. Sieswerda

Kindercardioloog
Dr. J.M.P. Breur

Klinisch genetici
Dr. A.F. Baas
Prof. Dr. J.P. van Tintelen

Vasculair internist
Dr. W. Spiering

Thoraxchirurg
Dr. T.C. Dessing

Vaatchirurg
Dr. J.A. van Herwaarden

Neuroloog
Dr. Y.M. Ruigrok

Radioloog
Dr. E.P.A. Vonken

Orthopeed
Prof. Dr. R.M. Castelein

Oogarts
Dr. R.P.L. Wisse

Kinderarts
Dr. P.M. van Hasselt

Gynaecoloog
Dr. T.P. Schaap

Laboratoriumspecialist
Dr. D. Dooijes

Casemanagers
Mw. N. Buijs-van Hattem
Mw. N. Hazendonk

DNA-onderzoek bij familieleden

*Families waarin **wel** een mutatie is gevonden:*

Bij familieleden is het mogelijk om DNA-onderzoek te doen naar de gevonden mutatie die LDS veroorzaakt. Dit kan van belang zijn voor hen en hun kinderen. Elk kind van iemand met een mutatie heeft van 50 procent kans (1 op 2) om deze mutatie te erven. DNA-onderzoek is ook mogelijk in navelstrengbloed van pasgeboren kinderen.

- Familieleden met de mutatie hebben ook LDS. Zij krijgen het advies om regelmatig (vaat)controles te laten doen.
- Familieleden zonder de mutatie hebben geen LDS. Zij hoeven niet onder controle.

*Families waarin **geen** mutatie is gevonden of een variant met onduidelijke betekenis:*

Ook als er geen mutatie is aangetoond, kan er toch sprake zijn van LDS of een verwante aandoening. DNA-onderzoek bij familieleden is dan niet mogelijk. Soms krijgen familieleden dan controleadviezen.

Gevolgen van DNA-onderzoek bij familieleden

- DNA-onderzoek maakt duidelijk of er sprake is van LDS.
- DNA-onderzoek maakt duidelijk of kinderen risico lopen op LDS.
- Vroegtijdig opsporen en behandelen van LDS kan belangrijke gezondheidswinst opleveren.
- Het hebben van LDS kan onzekerheid oproepen, omdat het nog niet mogelijk is om te voorspellen of iemand, wanneer en in welke mate iemand symptomen krijgt.
- Alleen boven wettelijk vastgestelde bedragen mag een verzekeraar bij het afsluiten van een levens- of arbeidsongeschiktheidsverzekering vragen naar erfelijke ziekten. Meer informatie over erfelijke ziekten en verzekeren vindt u op www.erfelijkheid.nl.

LDS en kinderwens

Als de mutatie bekend is, is het bij kinderwens mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de mutatie ook heeft. Informatie hierover vindt u op www.erfelijkheid.nl.

Meer informatie

- www.harteraad.nl (patiëntenvereniging voor mensen met hart- en vaataandoeningen)
- www.marfansyndroom.nl (patiëntenvereniging contactgroep Marfan Nederland)
- www.umcutrecht.nl/erfelijke-vaatziekten (onze website)

Psychosociale zorg

Als u LDS hebt of dit in uw familie voorkomt, kan ongerustheid ontstaan. Wilt u een (telefonische) afspraak met één van onze zorgverleners? Dan kunt u contact opnemen.

Kosten

DNA- en cardiologisch onderzoek wordt vergoed door de basiszorgverzekering (uitgezonderd enkele natura/budgetverzekeringen). Als uw eigen risico van dit jaar nog niet verbruikt is, wordt dat aangesproken. Kinderen onder de 18 jaar hebben geen eigen risico.

Hebt u vragen?

Neem dan contact op met de afdeling genetica van het UMC Utrecht via **088 755 38 00** of cardiogenetica@umcutrecht.nl.