

## ALGEMEEN

Het Carpenter syndroom (CS) wordt veroorzaakt door mutaties in het RA23 of MEGF8 gen.<sup>1,2,3,4</sup> Het behoort tot een zeldzame groep afwijkingen die wordt aangeduid als acrocephalopolysyndactyly.<sup>5,3,6</sup>

Craniosynostose is een kenmerkend verschijnsel van deze aandoening, waarbij de botplaten in de schedel al voor de geboorte aan elkaar zijn gegroeid. Hierdoor ontstaat een afwijkende schedelvorm en kan de verdere ontwikkeling worden beïnvloed.<sup>3,7</sup>

Afwijkingen aan de extremiteiten, vingers en tenen, het gebit en vergroeiingen en een verstandelijke beperking komen veel voor. De kenmerken kunnen per individu uiteenlopen.<sup>2,3</sup>

De symptomen van het CS zijn vergelijkbaar met het Greig cephalopolysyndactyly syndroom, Pfeiffer syndroom, Sakati en Summi. Genetisch onderzoek is vaak nodig voor een nauwkeurige diagnose.<sup>1,2,5,3</sup>

Het CS is ook wel bekend onder de naam: ACPS II of acrocephalopolysyndactyly type II.<sup>1,2,5,3</sup>

De levensverwachting van mensen met het CS is verkort, maar ook extreem variabel.<sup>1</sup>

## VOORKOMEN

Het CS is een zeldzaam syndroom.<sup>1,6</sup> In Nederland komt dit syndroom voor bij 1 op de 200.000 levendgeborenen.<sup>8</sup> Over de hele wereld zijn er ongeveer 70 personen bekend met het CS.<sup>1,2,3</sup> Het CS komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen.<sup>2</sup> 1 op de 1.000.000 geboorten resulteert in een kind met het CS.<sup>5</sup>

# 1 MEDISCH

## 1.1 KARAKTERISTIEKEN

### GENOTYPE

De oorzaak van het CS zijn mutaties in het RAB23 gen (welke zich bevindt op chromosoom 6) of het MEGF8 gen (op chromosoom 19).<sup>5</sup> Deze genen spelen een belangrijke rol in de aanmaak van eiwitten die een sleutelrol spelen bij veel functies in het lichaam.<sup>1,2</sup> Wanneer de aandoening wordt veroorzaakt door het RAB23 gen, wordt het Carpenter Syndroom type I genoemd. Bij een mutatie in het MEGF8 gen, wordt de aandoening aangeduid als Carpenter Syndroom type II. Beide mutaties verstoren de productie van eiwitten waardoor deze geen of weinig functie hebben. Afhankelijk van de functies van het eiwit kan dit veel orgaansystemen in het lichaam beïnvloeden, inclusief de hersenen.<sup>2</sup>

Het CS erft autosomaal recessief over.<sup>1,2,5,6</sup> Beide kopieën van de genen bevatten in iedere cel mutaties. Beide ouders zijn drager van het afwijkende gen RAB23 zonder dat zij tekenen van de aandoening vertonen.<sup>1,2,5,8</sup> De kans dat het kind van beide ouders het gemuteerde gen krijgt en daarmee de aandoening heeft, is 25%.<sup>2,5,8</sup>

### FENOTYPE

#### Uiterlijke kenmerken

Afwijkende schedelvorm.<sup>1,2,5</sup> Afhankelijk van welke schedelnaden te vroeg sluiten zal het hoofd meer uitzetten naar de later sluitende naden.

- ▶ Hoge schedel<sup>1,2,5</sup>
- ▶ Kegelvormig hoofd<sup>5</sup>
- ▶ Brachycephaly (kort en breed hoofd)<sup>2,5</sup>
- ▶ Klaverbladige schedelvorming<sup>2,3</sup>
- ▶ Hydrocephalus (waterhoofd)<sup>4,7</sup>
- ▶ Verticale huidvouwen waardoor binnenkant van de ogen bedekt kan zijn en brede wangen ontstaan<sup>2</sup>

Afwijkingen in het aangezicht

- ▶ Asymmetrisch gezicht<sup>2,5</sup>
- ▶ Afwijkende vorm van ogen en oren<sup>1,5</sup>
- ▶ Buitenste ooghoeken wijzen naar beneden<sup>1,2</sup>
- ▶ Lage en afwijkende vorm van de oren<sup>1,2,5,6</sup>
- ▶ Epicanthusplooï (verticale huidplooïen van de binnenste ooghoeken)<sup>8</sup>
- ▶ Exorbitisme (oogkassen zijn te klein waardoor deze neigen tot uitpuilen)<sup>6,7</sup>
- ▶ Platte neusbrug<sup>1,2,5,6</sup>

Dentale afwijkingen<sup>1,4,5</sup>

- ▶ Onderontwikkelde onder- en bovenkaak<sup>1,2,5</sup>
- ▶ Malocclusie (Tanden en kiezen van boven- en onderkaak kunnen niet passend op elkaar worden geklemd)<sup>6,7</sup>
- ▶ Smal en/of hoog gehemelte<sup>2,5,6</sup>

Afwijkingen aan handen en voeten<sup>1,2,4,7,8</sup>

- ▶ Brachydactalie (korte vingers en tenen)<sup>1,2,4,5,6,7,8</sup>
- ▶ Clinodactalie (zijwaartse kromming van vingers)<sup>4,7</sup>
- ▶ Syndactalie (naast elkaar gelegen vingers, tenen zijn aan elkaar vastgegroeid over (een deel van) de lengte)<sup>1,2,3,5,6,7,8</sup>
- ▶ Camptodactalie (kromme vingers die niet gestrekt kunnen worden)<sup>4,7</sup>
- ▶ Polydactalie (extra vingers en/of tenen)<sup>1,2,3,4,5,8</sup>, dubbele grote teen<sup>7</sup>
- ▶ Afwezigheid van of verkorte middelvinger<sup>2,3</sup>
- ▶ Abnormale huidpatronen van de rug van de handen<sup>2</sup>

Vergroeiingen

- ▶ Naar binnen buigende voeten en handen<sup>2</sup>
- ▶ Kyfosciose<sup>1,2</sup>
- ▶ Vervormde heupen<sup>1,2</sup>
- ▶ X-benen<sup>1</sup> (dicht bij elkaar staande knieën<sup>2</sup>, ver van elkaar afstaande enkels<sup>2</sup>)
- ▶ Gedeeltelijke fusie van zachte weefsels<sup>2,4,5</sup>

Overige

- ▶ Cryptorchidism (niet ingedaalde testikels)<sup>1,2,3,5</sup>
- ▶ Hypogenitalisme (urogenitale afwijking)<sup>7</sup>
- ▶ Hernia umbilicalis<sup>1,2</sup> (navelbreuk)<sup>2</sup>
- ▶ Overgewicht (beginnend vanaf kindertijd)<sup>1,2,3,5</sup>, voornamelijk bij gezicht, nek, romp, onderarmen en dijen.<sup>2</sup>  
Er zijn aanwijzingen in de wetenschappelijke literatuur dat genetische factoren een rol spelen bij de ontwikkeling van overgewicht.<sup>6,9</sup>
- ▶ Korte nek<sup>2</sup>
- ▶ Korte lichaamslengte<sup>2,5</sup>

## Motorische kenmerken

- ▶ Inactiviteit door overgewicht
- ▶ Loopproblemen bij x-benen/luxatie knieschijven

## Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Visus- en refractiestoornissen<sup>1,2,4,7</sup>
  - Astigmatisme (krommingsfout hoornvlies)<sup>7</sup>
  - Strabismus (scheelzien)<sup>7</sup>
- ▶ Gehoorproblemen<sup>1,2,4,7</sup>

## Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Van enkele mensen met het CS is bekend dat de organen en weefsels in hun de borst en buik in spiegelbeeld positie verkeren. Dit kan de werking van interne organen beïnvloeden.<sup>1</sup>
- ▶ Motiliteitsstoornissen<sup>4</sup>

## Kenmerkend gedrag

Soms kan er een verstandelijke beperking zijn<sup>1,2,3</sup>, ook komen er uiteenlopende gedragsproblemen voor.

## COMMUNICATIE

- ▶ Door een vergroeid gebit (smal en hoog verhemelte) is praten een lastige vaardigheid.<sup>5</sup>
- ▶ Gehoor- en visusproblemen kunnen communicatie bemoeilijken. Pas de manier van communiceren aan op de mogelijkheden.

## NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Een verstandelijke beperking komt vaak voor (licht tot ernstig verstandelijk beperkt). Ook zijn er mensen met het CS met een normale intelligentie.<sup>1,5</sup> De oorzaak voor de verstandelijke beperking is onbekend. De ernst van de craniosynostose lijkt niet gerelateerd aan de ernst van de verstandelijke beperking.<sup>1</sup>

## CO-MORBIDITEIT

- ▶ Aangeboren hartafwijkingen<sup>2,3,4,5,7</sup>
- ▶ Psychosociale problemen<sup>6</sup>
- ▶ Chiari I malformatie (afwijkende ligging van de hersenen)<sup>7</sup>
- ▶ Ventriculomegalie (vasthouden hersenvocht)<sup>7</sup>
- ▶ Mensen met craniosynostose hebben een verhoogde kans op apneu<sup>4,7</sup>

## 1.2 ANTROPOMETRIE

---

### LENGTE

Soms komt een kleinere lichaamslengte voor.<sup>2,5</sup>

### GEWICHT

Vanaf de kindertijd ontwikkelt zich regelmatig overgewicht bij CS.<sup>1,2,3,5</sup>

### GROEICURVE

Er is geen specifieke groeicurve bekend bij het CS.

### BMI

Bij een kleinere lichaamslengte is de BMI niet altijd een goed toepasbaar meetinstrument (niet valide). Om meer inzicht te verkrijgen in én een uitspraak te doen over de lichaamssamenstelling, kunnen aanvullende metingen zoals middelomtrek, huidplooiemeting en een Bio Impedantie Analyse verricht worden.

## 1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

---

In principe kan een individu met het CS zich normaal ontwikkelen. Afhankelijk van de ernst van de beschadigde en/of onderontwikkelde hersendelen ten gevolge van de craniosynostose, kan de ontwikkeling (in grote mate) afwijkend verlopen. Mensen met een verstandelijke beperking hebben vaak een lagere sociaal- emotionele en/of cognitieve ontwikkeling. Bij gehoor-, en visusproblemen is er een verhoogde kans op een ontwikkelingsachterstand.

## 1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

---

- ▶ ACE-remmers
- ▶ Antidepressiva
- ▶ Antipsychotica
- ▶ Bètablokkers
- ▶ Calciumantagonisten
- ▶ Diuretica
- ▶ Laxantia
- ▶ NSAID's
- ▶ Prostaglandines
- ▶ Purinenucleoside

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

## 2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie Informatarium Voeding &amp; Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu &amp; Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p>		
<b>Overgewicht</b>	Richtlijnen Goede Voeding. Energiebeperkt dieet (start met -500 kcal). Aandacht voor portiegrootten en energiedichtheid. Aandacht voor voldoende voedingsvezels en verzadiging maaltijden. Leefstijl aanpassen en stimuleren van beweging. Aansluiten bij ontwikkelingsleeftijd en communicatiebehoefte. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas</i>	EB
<b>Kauw- en slikproblemen</b>	N.a.v. advies logopedist aangepaste consistentie. Volwaardige voeding. Screening op ondervoeding.	EB
<b>Ondervoeding</b>	Regelmatig kleine maaltijden aanbieden. Energie- en/of eiwitverrijking. Zo nodig dieetpreparaten en/of medische (bij)voeding. Voldoende inname vitamines, evt. suppletie. Let op aansluitende consistentie van vocht en voeding. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Ondervoeding</i>	EB
<b>Obstipatie</b>	Voedingsvezelverrijkt (30-40 gram) en voldoende vochtinname (2-2 ½ liter). Gevarieerd gebruik van verschillende soorten voedingsvezels. Regelmatig voedingspatroon met aandacht voor gastrocolische reflex. Voldoende lichaamsbeweging (dagelijks 0,5-1 uur). <i>Zie dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie</i>	EB

### 3 BRONNEN

#### GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

1. Genetics Home Reference. (Mei 2013). Carpenter Syndrome. Geraadpleegd via <https://ghr.nlm.nih.gov/condition/carpenter-syndrome#diagnosis>
2. National Organisation for Rare Disorders. (z.d.). Carpenter Syndrome. Geraadpleegd via <http://rarediseases.org/rare-diseases/carpenter-syndrome/>
3. Nationaal informatiecentrum erfelijkheid. (z.d.). ziektes – Carpenter Syndroom. Geraadpleegd via [www.erfelijkheid.nl/ziektes/carpenter-syndroom](http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/carpenter-syndroom)
4. Schieving, J.H. (2 september 2007). *Craniosynostose*. Geraadpleegd via [www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/kinderhoofdjes/craniosynostose.php](http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/kinderhoofdjes/craniosynostose.php)
5. Revolvly. (6 juli 2017). Carpenter Syndrome. Geraadpleegd via <http://www.revolvly.com/main/index.php?s=Carpenter%20syndrome>
6. Bouchard C., *The genetics of obesity*, CRC Press, USA, 1994, blz. 23, ISBN 0-8493-4880-3
7. Nederlandse vereniging voor Plastische Chirurgie. (Oktober 2010). Richtlijn Behandeling en zorg voor craniosynostose. Geraadpleegd via [www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/craniosynostose/craniosynostose.pdf](http://www.nvk.nl/Portals/0/richtlijnen/craniosynostose/craniosynostose.pdf)
8. Erasmus Universitair Medisch Centrum. (20 december 2013). Syndroom van Carpenter. Geraadpleegd via [www.erasmusmc.nl/cs-craniofaciaal-centrum/aandoeningen/syndromale-craniosynostose/syndroom\\_van\\_carpenter.pdf](http://www.erasmusmc.nl/cs-craniofaciaal-centrum/aandoeningen/syndromale-craniosynostose/syndroom_van_carpenter.pdf)
9. Huberto, A. en Paes, P. (2009). *Farmacotherapeutisch Kompas 2009*. Geraadpleegd via <https://books.google.nl/books?id=ttn-ce-EbvEC&pg=PA1164&lpg=PA1164&dq=syndroom+van+carpenter+voeding&source=bl&ots=aH9Wi9M9hG&sig=8fpl1OJ8mWi7vqQkScKBRJnT2U&hl=nl&sa=X&ved=0OahUKEwiW2N2tkfXUAhVKLFAKH8mDqoQ6AEIPzAE#v=onepage&q=syndroom%20van%20carpenter%20voeding&f=false>
10. Govers E., (Oktober 2012). *Dieetbehandelingsrichtlijn 9: Volwassen patiënten met overgewicht en obesitas*. Geraadpleegd via [http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/09HK\\_overgewicht\\_en\\_obesitas\\_1.html](http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/09HK_overgewicht_en_obesitas_1.html)
11. Brans, M.H.J., (Januari 2011). *Dieetbehandelingsrichtlijn 1: Chronische Obstipatie*. Geraadpleegd via [http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/01HK\\_chronische\\_obstipatie\\_1.html](http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/01HK_chronische_obstipatie_1.html)
12. Jonkers, C., Klos, M., Kouwenoord, K., Kruizinga, H.M., en Remijnse, W. (Mei 2012). *Dieetbehandelingsrichtlijn 17: Ondervoeding*. Geraadpleegd via [http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/17HK\\_ondervoeding\\_1.html](http://www.dieetbehandelingsrichtlijnen.nl/richtlijnen/17HK_ondervoeding_1.html)

#### REALISATIE

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Carpenter Syndroom is gerealiseerd door Annemieke Bor, lid van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

#### REDACTIE

Ivanka Beerepoot, Lotte van Hees, Mieke Klaassen, Neeltje Rooymans en Trea Harperink, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.