



Het syndroom van Pallister-Killian

Wat is het syndroom Pallister-Killian?

Pallister-Killian syndroom is een syndroom veroorzaakt door een chromosoomafwijking. Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian hebben een typisch uiterlijk, zijn achter in hun ontwikkeling, hebben vaak epilepsie en problemen met eten.

Hoe wordt het syndroom van Pallister-Killian ook wel genoemd?

Het syndroom van Pallister-Killian wordt ook wel tetrasomie 12p genoemd. Tetrasomie verwijst naar het vier maal voorkomen van een deel van een chromosoom, namelijk chromosoom 12. De p achter 12 verwijst naar een bepaald deel van chromosoom 12, namelijk de zogenaamde korte arm van chromosoom 12

Hoe vaak komt het syndroom van Pallister-Killian voor?

Het syndroom van Pallister-Killian is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het syndroom van Pallister-Killian voorkomt.

Bij wie komt het syndroom van Pallister-Killian voor?

Het syndroom van Pallister-Killian komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Het syndroom van Killian geeft al vanaf de geboorte klachten.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Pallister-Killian?

Zwangerschap

Een deel van de moeders van een kind met het syndroom van Pallister-Killian heeft tijdens een vergrote hoeveelheid vruchtwater. Meestal verloopt de zwangerschap normaal. Soms worden tijdens een ECHO-onderzoek afwijkingen gezien bij de baby op grond waarvan het syndroom van Pallister-Killian wordt vermoed. Het gaat dan om afwijkingen aan het hartje, een niet goed aangelegd middenrif. Ook hebben kinderen met het syndroom van Pallister-Killian vaak opvallend korte bovenarmen en -benen.

Groei

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian heeft een hoog geboortegewicht. In de jaren daarna groeien ze vaak slecht zowel qua gewicht als qua lengte. Hun groeicurven buigen sterk af.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian voelen na de geboorte vaak slap aan in de spieren. Hierdoor ontwikkelen zich veel trager dan leeftijdsgenoten. Zij gaan pas laat rollen, zitten en staan. Geleidelijk aan worden de spieren die aanvankelijk heel slap aanvoelden steeds stijver en worden kinderen spastisch aan armen en benen. Dit bemoeilijkt ook het voortbewegen. De meeste kinderen met het syndroom van Pallister-Killian zijn niet in staat om zelfstandig te lopen.

Ook praten kinderen met het syndroom van Pallister-Killian vaak heel weinig tot helemaal niet. Ook begrijpen kinderen vaak weinig.



Huidverkleuring

Een deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian heeft verkleuring van de huid. Het kan zowel gaan om donkere als juist om ontkleuring van de huid. De huidverkleuringen verlopen vaak streperig.

Voedingsproblemen

Het voeden van kinderen met het syndroom van Pallister-Killian verloopt vaak moeizaam. Als baby hebben veel kinderen last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm en de mond. Dit wordt reflux genoemd.

Problemen met ademen

Kort na de geboorte heeft een deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian problemen met ademen. Soms moeten ze daarvoor tijdelijk ondersteund worden. Tijdens het ademen wordt vaak een soort kakelend geluid gehoord.

Een deel van de kinderen heeft ernstige problemen met ademen als gevolg van een niet goed aangelegd middenrif. Normaal vormt het middenrif een scheiding tussen de longen in de borstholte en de organen in de buikholte. Wanneer het middenrif niet goed aangelegd is, kunnen de buikorganen in de borstholte komen. Hierdoor komen de longen in de verdrukking waardoor ademen zeer moeizaam gaat. Kinderen met een niet goed aangelegd middenrif (dit wordt hernia diafragmatica genoemd) komen vaak binnen enkele uren na de geboorte aan de kunstmatige beademing.

Uiterlijk

Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian hebben vaak een typisch uiterlijk. De uiterlijk kenmerken doen vaak denken aan het syndroom van Down, wat vervolgens met onderzoek niet bevestigd kan worden. Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian hebben vaak een plat aangezicht met een hoog voorhoofd, de ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan normaal. Vaak is er een extra plooi bij de ooghoek aan de kant van de neus. De neus is vaak plat, klein en breed. De mondhoeken hangen vaak naar beneden. De bovenlip is dun, terwijl de onderlip juist dik is. Vaak hebben ze weinig haar op het hoofd, ook bevatten de wenkbrauwen en de wimpers vaak weinig haren. De oren zijn vaak groot en hebben vaak dikke randen.

Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian hebben vaak een korte lengte. Opvallend is dat de bovenarmen en de bovenbenen verhoudingsgewijs kort zijn. Sommige kinderen hebben extra tepels.

Vergroeiing van de rug

Een deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian krijgt last van een sterke kromming van de rug. Ook vergroeiing van de gewrichten komt vaak voor, hierdoor kunnen de armen en benen niet meer goed gestrekt worden.

Problemen met zien

Veel kinderen met het syndroom van Pallister-Killian zijn slechtziend. Soms vallen schokkerige oogbewegingen op als teken van slechtziendheid. Een deel van de kinderen heeft hangende oogleden. Scheelzien en staar aan de ogen komen ook vaak voor bij kinderen met het syndroom van Pallister-Killian.

Problemen met horen

Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian zijn vaak slechthorend. De gehoorgang is bij kinderen met het syndroom van Pallister-Killian vaak vernauwd.



Hartafwijkingen

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian heeft een hartafwijking. Verschillende soorten hartafwijkingen kunnen voorkomen.

Anus

Bij een deel van de kinderen met het syndroom van Pallister-Killian is de anus niet goed aangelegd. Hierdoor kan de ontlasting het lichaam niet verlaten.

Epilepsie

Epilepsie komt vaak voor bij kinderen met het syndroom van Pallister-Killian. Het kan om verschillende soorten aanvallen gaan. De epilepsie begint meestal al in de eerste levensjaren.

Gedrag

Kinderen met het syndroom van Pallister-Killian zijn vaak erg rustig. Ze huilen weinig. Vaak tonen ze weinig initiatief.

Waar wordt het syndroom van Pallister-Killian door veroorzaakt?

Extra stukjes chromosoom

Het syndroom van Pallister-Killian wordt veroorzaakt doordat er extra stukjes chromosomen in de lichaamscellen voorkomen. Elk mens heeft 23 verschillende chromosomen en in elke lichaamscel komt elk chromosoom twee keer voor.

Bij kinderen komt een deel van het 12 e chromosoom niet twee keer zoals normaal voor, maar vier keer. Door deze overmaat aan chromosomen ontstaan de verschijnselen van het syndroom van Pallister-Killian.

Hoe een overmaat aan een deel van dit 12 e chromosoom leidt tot de symptomen van het syndroom van Pallister-Killian is niet precies bekend.

Mozaïekvorm

De chromosoomafwijking bij het syndroom van Pallister-Killian is tijdens de ontwikkeling van bevruchte eicel tot baby ontstaan. Tijdens het delen van een cel naar twee cellen moeten normaal de chromosomen worden verdubbeld en daarna eerlijk worden verdeeld. Tijdens een bepaalde deling van een cel verloopt de celdeling niet goed en krijgt een cel in plaats van twee, vier maal een deel van chromosoom 12. Alle cellen die door celdeling uit deze cel zullen ontstaan zullen een afwijkend aantal van dat deel van chromosoom 12 krijgen.

Alle cellen die uit andere cellen zijn ontstaan zullen deze afwijkingen niet hebben.

Hoe meer cellen te veel van een deel van chromosoom 12 hebben, hoe meer symptomen een kind zal hebben.

Omdat niet alle lichaamscellen te veel van een deel chromosoom 12 hebben, sommige wel en sommige niet wordt er gesproken van een mozaïekvorm.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Pallister-Killian gesteld?

Herkennen

Om de diagnose syndroom van Pallister-Killian te stellen is het heel belangrijk om de symptomen te herkennen. De diagnose Pallister-Killian is namelijk alleen te stellen door er gericht onderzoek naar te doen.



Huidbiopt

De diagnose Pallister-Killian is te stellen met behulp van een huidbiopt. Door middel van het huidbiopt worden huidcellen verkregen, deze huidcellen worden opgekweekt en vervolgens worden de chromosomen uit deze huidcellen geïsoleerd. Onder de microscoop kunnen deze chromosomen bekeken worden. Daarbij valt bij kinderen met het syndroom van Pallister-Killian op dat een deel van chromosoom 12 niet zoals normaal twee keer voorkomt, maar vier keer.

Chromosomenonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen ook chromosomen worden onderzocht. Meestal worden hierbij geen afwijkingen aan de chromosomen gevonden. Bij het syndroom van Pallister-Killian blijken de afwijkingen aan de chromosomen alleen in bepaalde lichaamscellen voor te komen.

Hoe wordt het syndroom van Pallister-Killian behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het syndroom van Pallister-Killian kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen.

Spasticiteit

Er bestaan ook verschillende medicijnen om de verhoogde spierspanning te verminderen en daarmee de bewegingsmogelijkheden te vergroten.

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo lang mogelijk en zo goed mogelijk in beweging te blijven.

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren.

Voedingsproblemen.

Wanneer zelf eten en drinken niet meer lukt kan het kind gevoed worden via een sonde door de neus of direct in de maag (PEG-sonde).

Infecties

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.



Cardioloog

Kinderen met een hartafwijking worden regelmatig gecontroleerd door een cardioloog. Deze kan bekijken of medicijnen of een operatieve behandeling nodig is in verband met de hartafwijking.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Syndroom van Pallister-Killian is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat is de prognose van het Syndroom van Pallister-Killian?

Het Syndroom van Pallister-Killian is een ziekte waarbij kinderen sterk beperkt zijn in hun ontwikkelingsmogelijkheden. Eigenlijk alle kinderen met dit syndroom hebben een rolstoel nodig om zich te verplaatsen. Communiceren verloopt meestal met behulp van gebaren. De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Pallister-Killian is meestal beperkt als gevolg van complicaties die zij krijgen bij hun spasticiteit en als gevolg van slikproblemen. Een groot deel van de kinderen of volwassenen met dit syndroom komt uiteindelijk te overlijden als gevolg van een niet meer te behandelen complicatie, bijvoorbeeld een longontsteking.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het syndroom van Pallister-Killian te krijgen?

Hoewel het syndroom van Pallister-Killian wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal, is de ziekte van Pallister-Killian zelf niet erfelijk. De overmaat aan een deel van chromosoom 12 is ontstaan in het kind zelf tijdens de ontwikkeling van bevruchte eicel naar baby.

Broertjes en zusjes van kinderen met het syndroom van Pallister-Killian hebben daarom geen vergrote kans om ook het syndroom van Pallister-Killian te krijgen.

Links en verwijzingen

www.pk-syndrome.org

Laatst bijgewerkt 1 juni 2007

Auteur: JH Schieving