



PURA syndroom

Wat is het PURA syndroom?

Het PURA -syndroom is een erfelijke aandoening waarbij kinderen een lage spierspanning en ontwikkelingsachterstand hebben vaak in combinatie met epilepsie.

Hoe wordt het PURA syndroom ook wel genoemd?

Het PURA -syndroom is genoemd naar de plaats in het erfelijk materiaal waar bij kinderen met het PURA-syndroom een foutje zit. Deze plaats wordt het PURA-gen genoemd.

5q31.3 microdeletie syndroom

Het PURA syndroom wordt ook wel het 5q31.3 microdeletie syndroom genoemd. Dit komt omdat het PURA syndroom ontstaat wanneer een klein stukje van het erfelijk materiaal van chromosoom 5 mist. Het missen van dat kleine stukje van chromosoom 5 wordt 5q31.3 microdeletie genoemd. Kinderen met het 5q31.3 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het PURA-gen, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

Hoe vaak komt het PURA syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het PURA syndroom bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening, wereldwijd is bij minder dan 100 kinderen deze diagnose gesteld. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het PURA syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is. Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Er zijn schattingen dat het PURA-syndroom misschien wel bij een op de 400 kinderen met een ontwikkelingsachterstand aanwezig is.

Bij wie komt het PURA syndroom voor?

Het PURA syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het PURA syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen dit PURA syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het PURA syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het PURA syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het 5e-chromosoom (om preciezer te zijn 5q31.3). De plaats van dit foutje wordt het PURA-gen genoemd.

Autosomaal dominant

Het foutje in het PURA-gen is een zogenaamd autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje in een van de twee chromosomen 5 op de plaats van het PURA-gen al voldoende is om dit syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 5 een fout bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij alle tot nu toe bekende kinderen en volwassenen met dit syndroom is het foutje in het PURA-gen bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel met de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.



Afwijkend eiwit

Als gevolg van de verandering in het erfelijk materiaal zal een bepaald eiwit, niet goed aangemaakt worden. Dit eiwit heet het PURine-Rich element binding protein A, afgekort als PURA. Dit PURA eiwit speelt een belangrijke rol bij het vermenigvuldigen en het aflezen van het erfelijk materiaal (het DNA) in de cellen. Wanneer het PURA-eiwit niet goed werkt, dan kan het DNA niet goed worden afgelezen en verlopen allerlei processen in het lichaam niet goed.

In het DNA staat bijvoorbeeld beschreven hoe de hersenen moeten worden aangelegd. Door de fout in het PURA-gen worden de hersenen anders aangelegd en werken ze ook anders dan gebruikelijk waardoor de symptomen van het PURA-syndroom ontstaan.

Wat zijn de symptomen van het PURA syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het PURA syndroom hebben. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Waarom het ene kind dit symptoom heeft en het andere kind het andere is niet goed bekend.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. De meeste kinderen met dit syndroom hebben een normaal of wat lager geboortegewicht.

Lage spierspanning

Kinderen met het PURA syndroom hebben een lage spanning in hun spieren. Ze voelen daarom slapper aan en moeten goed gesteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de slappere spieren is het moeilijk om het hoofdje op te tillen en verloopt de ontwikkeling van kinderen met het PURA syndroom ook langzamer. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes.

Open mond

Vaak hebben de spieren in het gezicht ook weinig spierspanning, waardoor kinderen altijd hun mond open hebben.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het PURA syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

Lichaamstemperatuur

Baby's met het PURA syndroom hebben vaak moeite met het zichzelf op temperatuur houden. Ze raken gemakkelijk onderkoeld. Wanneer zij kruikjes in hun bed krijgen, dan kunnen baby's met dit syndroom ook weer gemakkelijker oververhit raken.

Hik

Baby's met het PURA syndroom krijgen gemakkelijk de hik. Ze hebben daar zelf meestal niet veel last van.



Problemen met de ademhaling

Baby's met het PURA syndroom vergeten soms een tijdje om adem te halen. Zo'n ademstilstand wordt een apneu genoemd. Hierdoor kan de baby blauw verkleuren. Dit probleem met ademen lijkt op het probleem met ademen wat te vroeg geboren (=premature) kinderen hebben. De baby's gaan na enkele seconden of wanneer zij even aangeraakt worden weer gewoon verder met ademen.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het PURA syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. Voor een deel van de kinderen is het te moeilijk om zelfstandig te leren lopen. Voor een ander deel van de kinderen is het wel mogelijk om zelfstandig te leren lopen. Vaak zetten hun kinderen hun voeten wat verder uit elkaar tijdens het lopen om zo te zorgen dat ze voldoende stevig staan. Dit wordt een breedbasisch looppatroon genoemd.

Problemen met praten

Voor veel kinderen met het PURA syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Voor een deel van de kinderen met dit syndroom is het niet haalbaar om te leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Problemen met eten

Door de lagere spierspanning in de spieren van het gezicht, hebben kinderen met het PURA syndroom vaker problemen met eten. Het afhappen en het kauwen van eten gaat een stuk lastiger. Kinderen kunnen minder goed overweg met stukjes in het eten. Kinderen verslikken zich ook gemakkelijker tijdens het eten, waardoor ze moeten hoesten.

Problemen met leren

Kinderen met het PURA syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk leren of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn. ' Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

Gedrag

Kinderen met het PURA syndroom hebben meestal een vrolijk en vriendelijk karakter. Ze zijn gemakkelijk tevreden en kunnen zich zelf goed vermaken. Een deel van de kinderen is wat sneller angstig. Anderen zien juist geen gevaar. Een deel van de kinderen heeft autistische kenmerken.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.



Kinderen met het PURA syndroom hebben vaak weinig spierspanning in hun gezicht, waardoor ze een open mond hebben. De tong kan door de open mond naar buiten toe komen. Deze lage spierspanning wordt ook gezien bij kinderen met een spieraandoening, zodat dokters soms denken dat een kind met het PURA syndroom een spieraandoening heeft. Verder hebben kinderen met het PURA syndroom weinig specifieke uiterlijke kenmerken. Het voorhoofd is vaak lang. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar. Het gehemelte is vaak hoog, maar dat valt alleen op wanneer in de mond gekeken wordt.

Lengte, gewicht en hoofdomtrek

Kinderen met het PURA syndroom hebben een normale lengte, een normaal gewicht en een normale hoofdomtrek. Met het ouder worden kunnen lengte, gewicht en hoofdomtrek achterblijven in de groei.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met het PURA syndroom syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Dit hangt sterk samen met de leeftijd waarop het kind last krijgt van epilepsie. De aanvallen bij baby's zijn vaak weinig opvallend en bestaan bijvoorbeeld uit korte schokjes (myoclonieën) of een fiets beweging met de benen. Bij oudere kinderen kunnen aanvallen met verstijven en/of schokken voorkomen. Een klein deel van de kinderen ontwikkelt het epilepsiesyndroom wat het Lennox-Gastaut syndroom wordt genoemd. Hierbij komen allerlei type aanvallen voor, maar heel kenmerkend zijn de aanvallen waarbij het kind plotseling helemaal slap wordt en daardoor valt. Dit worden atone aanvallen genoemd.

Problemen met zien

Een groot deel van de kinderen met het PURA syndroom is bijziend en hebben een bril nodig. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met het PURA syndroom. Bij een deel van de kinderen maken de ogen schokkende oogbewegingen. Hier hebben kinderen zelf geen last van.

Reflux

Kinderen met het PURA syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedliertjes.

Kwijlen

Kinderen met het PURA syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slaphed van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met het PURA syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.



Zindelijkheid

De meeste kinderen met het PURA syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het PURA syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen.

Problemen met slapen

Een deel van de kinderen met het PURA syndroom heeft problemen met slapen. Een deel van de kinderen heeft moeite om in slaap te vallen, andere kinderen worden 's nachts vaak wakker of zijn in de ochtend vroeg wakker. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht, bij een andere deel van de kinderen komt dit door een onregelmatig slaappatroon.

OSAS

Kinderen met het PURA syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het PURA syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

Heupdysplasie

Heupdysplasie komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Hierbij is de heupkom niet goed ontwikkeld, waardoor de heupkop gemakkelijker uit de heupkom schiet.

Botleeftijd

Kinderen met het PURA syndroom een grotere kans op het krijgen van botontkalking. Dit kan maken dat zij gemakkelijker een botbreuk oplopen wanneer ze vallen.

Aangeboren hart-of nierafwijking

Een klein deel van de kinderen met het PURA syndroom heeft een aangeboren afwijking van het hart of van de nieren.

Liesbreuk of navelbreuk

Een deel van de kinderen met het PURA syndroom heeft een liesbreuk of een navelbreuk.

Hoe wordt de diagnose PURA syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Het is vaak niet makkelijk om op grond van uiterlijke kenmerken het PURA syndroom te herkennen.



Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het PURA syndroom geen bijzonderheden gevonden..

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje in het PURA-gen.

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose PURA syndroom worden gesteld doordat ontdekt wordt dat er een stukje van chromosoom 5 mist.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

MRI van de hersenen

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er helemaal normaal uit. Bij een klein deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het PURA syndroom.

Vaak is er te zien dat het geleidingslaagje in de hersenen minder goed is aangelegd of vertraagd wordt aangelegd ten opzichte van kinderen zonder het PURA syndroom.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het PURA syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het PURA syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Bij kinderen die nog nooit een epilepsieaanval gehad hebben, komen ook vaak epileptiforme afwijkingen op het EEG voor. Dit zegt niet dat het kind daadwerkelijk epilepsie zal krijgen. Alleen aanvallen worden behandeld, niet EEG-afwijkingen. Het is dus niet nodig om bij kinderen zonder epilepsie aanvallen een EEG te maken.

Oogarts

Kinderen met het PURA-syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

KNO-arts

Kinderen met het PURA syndroom worden vaak gezien door de KNO-arts omdat zij pas laat gaan praten. Bij de meeste kinderen met dit syndroom vindt de KNO-arts geen bijzonderheden.).

Kinderorthopeed



Een kinderorthopeed kan beoordelen of er een behandeling voor heupdysplasie of voor een verkromming van de wervelkolom (scoliose) nodig is.

Reflux

Reflux komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Onderzoeken om dit verder te onderzoeken zijn een 24 uren zuurmeting in de slokdarm (pH-metrie) en een foto van de slokdarm en maag.

Hoe worden kinderen met het PURA syndroom behandeld?

Omgaan met de gevolgen

Er bestaat geen behandeling die het PURA syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen van het hebben van het PURA syndroom.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan ook advies geven over hulpmiddelen.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

School

De meeste kinderen met het PURA syndroom volgen speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen SBO (speciaal basisonderwijs), MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

Epilepsie

Er bestaan verschillende soorten medicijnen die er voor kunnen zorgen dat kinderen met het PURA syndroom minder last hebben van epilepsie aanvallen. Er bestaat geen duidelijk



voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®). Bij een deel van de kinderen lukt het niet om nieuwe epilepsieaanvallen te voorkomen met medicijnen. Vaak worden dan andere behandeling ingezet zoals het ketogeen dieet, een nervus vagus stimulator of een behandeling met methylprednisolon.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd.

Reflux

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine en omeprazol, soms esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Melatonine

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht.



Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het PURA syndroom.

Wat betekent het hebben van het PURA syndroom voor de toekomst?

Blijvende beperking

De meeste volwassenen blijven last houden van beperkingen in het dagelijks leven als gevolg van het hebben van het PURA syndroom. Zij kunnen veel taken zelf, maar zijn bij andere taken afhankelijk van de hulp van anderen. De meeste volwassenen zullen begeleid gaan wonen in een woonvorm.

Osteoperose

Volwassenen met dit syndroom hebben een vergrote kans om last te krijgen van botontkalking ook wel osteoperose genoemd.

Levensverwachting

Het is niet goed bekend of de levensverwachting van kinderen met dit syndroom anders is dan van kinderen zonder dit syndroom. Hiervoor zijn te weinig volwassenen met dit syndroom bekend.

Kinderen met het PURA syndroom met een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie kunnen wel een beperkte levensverwachting hebben.

Kinderen

De meeste volwassenen die het PURA-syndroom zullen later zelf als volwassene geen kinderen krijgen. Dit vanwege hun verstandelijke beperking.

In theorie hebben kinderen van een volwassene met het PURA -syndroom zelf 50% kans om zelf ook het PURA syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook het PURA syndroom te krijgen?

Het PURA syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak is de aandoening bij het kind zelf ontstaan. Broertjes en zusjes hebben dan nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook dit syndroom te krijgen.

Dit zou alleen kunnen wanneer de ouder het foutje in de eicel of in de zaadcel heeft zonder dat dit in andere lichaamscellen voorkomt. Dit maakt dat de kans dat een broertje of zusje ook het PURA syndroom krijgt licht verhoogd (1-2 %)is.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het PURA syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het PURA heeft.



Referenties

1. Mutations in PURA cause profound neonatal hypotonia, seizures, and encephalopathy in 5q31.3 microdeletion syndrome. Lalani SR, Zhang J, Schaaf CP, Brown CW, Magoulas P, et al. *Am J Hum Genet.* 2014;95:579-83
2. Whole exome sequencing in family trios reveals de novo mutations in PURA as a cause of severe neurodevelopmental delay and learning disability. Hunt D, Leventer RJ, Simons C, Taft R, Swoboda KJ, Gawne-Cain M; DDD study, Magee AC, Turnpenny PD, Baralle D. *J Med Genet.* 2014;51(12):806-13.

Links

Laatst bijgewerkt: 25 november 2015

Auteur: JH Schieving