



Pallister Hall syndroom

Wat is het Pallister Hall syndroom?

Het Pallister Hall syndroom is een waarbij kinderen een combinatie van verschillende aangeboren afwijkingen hebben zoals extra vingers aan handen en of voeten, een gespleten strotteklepje en/of een afwijkende aanleg van een deel van de hersenen.

Hoe wordt het Pallister Hall syndroom ook wel genoemd?

Het Pallister Hall syndroom is genoemd naar Pallister en Hall artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters PHS.

Hoe vaak komt het Pallister-Hall syndroom voor bij kinderen?

Het Pallister-Hall syndroom is een zeldzame aandoening. Geschat wordt dat een op de 100.000 tot 1.000.000 mensen dit syndroom heeft. Waarschijnlijk is de diagnose bij een deel van de kinderen met een lichte vorm van dit syndroom ook niet gesteld.

Bij wie komt het Pallister-Hall syndroom voor?

Het Pallister-Hall syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Zowel jongens als meisjes kunnen het Pallister-Hall syndroom krijgen. Bij kinderen met weinig symptomen kan het lang duren voordat de diagnose gesteld wordt.

Wat is de oorzaak van het Pallister-Hall syndroom?

Foutje in het erfelijk materiaal

Het Pallister-Hall syndroom wordt bij de meeste kinderen veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 7 op een plaats die GLI3-gen genoemd.

Overerving

Het Pallister-Hall syndroom is een erfelijke ziekte. Een deel van de kinderen heeft het foutje geërfd van de vader of de moeder die zelf ook het Pallister-Hall syndroom heeft. Omdat het Pallister-Hall syndroom ook heel weinig symptomen kan geven, is lang niet altijd bekend dat de vader of moeder het Pallister-Hall syndroom heeft.

Een ander deel van de kinderen heeft het foutje niet overgeërfd van vader of van moeder. Het foutje is dan bij het kind zelf ontstaan na de samensmelting van de eicel met de zaadcel.

Autosomaal dominant

Het Pallister-Hall syndroom erft op zogenaamd autosomaal dominante wijze over. Dat houdt in dat een foutje op een chromosoom 7 op de plaats van het GLI-3 gen al voldoende is om het Pallister-Hall syndroom te veroorzaken. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve ziekte, waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 7 op de plaats van het GLI-3 gen een fout bevatten.

Greig syndroom

Een foutje in het GLI3-gen kan ook een heel ander syndroom geven. Dit syndroom wordt het Greig syndroom genoemd. Kinderen met dit syndroom hebben ook extra vingers of tenen, vaak zijn er ook vingers en tenen aan elkaar gegroeid. Daarnaast hebben kinderen met het Greig syndroom andere afwijkingen zoals een groot hoofd met een bol voorhoofd en ogen die vaak verder uit elkaar staan dan gebruikelijk.

De plaats van het foutje in het GLI-3 gen bepaald of er sprake is van het Greig syndroom of van het Pallister-Hall syndroom.

Soms kan een foutje ook in het GLI3 gen er ook voor zorgen dat kinderen alleen extra vingers en tenen hebben, zonder dat ze andere afwijkingen hebben.



Wat zijn de symptomen van het Pallister-Hall syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in ernst en hoeveelheid symptomen die kinderen met het Pallister-Hall syndroom hebben. Sommige kinderen hebben alle symptomen, andere hebben maar een paar van onderstaande symptomen.

Meer vingers en tenen

Kinderen met het Pallister-Hall syndroom hebben vaak extra vingers en tenen aan hun handen en voeten. Soms is dit heel subtiel en hebben kinderen alleen een bredere duim of een extra aanhangseltje aan een vinger of aan een teen. Een ander deel van de kinderen heeft alleen een extra vingertopje of een extra nagel. Een deel van de kinderen heeft echt meer dan vijf vingers of tenen, bijvoorbeeld zes vingers of zes tenen. Met een medisch woord wordt dit polydactylie genoemd. Soms zijn bepaalde vingers of tenen aan elkaar gegroeid dit wordt syndactylie genoemd.

Gespleten strotteklepje

Heel kenmerkend voor het Pallister-Hall syndroom is een gespleten strotteklepje. Het strotteklepje sluit de luchtpijp af tijdens het slikken. Bij kinderen met het Pallister Hall syndroom zit er een inkeping in het strotteklepje, waardoor er als het ware twee strotteklepjes zijn. Kinderen hebben hier zelf geen last van. Het kan wel helpen om de juiste diagnose te stellen, omdat het maar bij weinig syndromen voorkomt.

Een klein deel van de kinderen heeft naast een gespleten strotteklepje, ook een gespleten gehemelte en/of een gespleten lip.

Afwijking aan de hersenen

Een groot deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft een afwijking in een gebied diep in de hersenen. Dit gebied wordt de hypothalamus genoemd. De hypothalamus is een belangrijk onderdeel van de hersenen, het is als het ware de thermostaat van de hersenen. Het regelt onder andere de lichaamstemperatuur, de eetlust en speelt een belangrijke rol in gedrag.

Bij kinderen met het Pallister-Hall syndroom wordt vaak een afwijkende structuur in deze hypothalamus gevonden. Dit wordt een hamartoom genoemd. Een hamartoom is een goedaardige aanlegstoornis. Als gevolg van dat hamartoom kunnen kinderen problemen hebben met het regelen van de lichaamstemperatuur (Ze hebben vaak een lagere of hogere temperatuur dan gebruikelijk), problemen hebben met het lichaamsgewicht (veel kinderen hebben overgewicht omdat er geen rem op het eten zit) of problemen hebben met het gedrag (gemakkelijker boos worden, niet weten waar de grens is).

Bij een deel van de kinderen is de hypofyse die onder de hypothalamus ligt kleiner dan gebruikelijk.

Bij een deel van de kinderen zijn de hersenen niet normaal gesplitst in een rechter en een linker hersenhelft, maar bestaan de hersenen uit een deel. Dit wordt een holoprosencefalie genoemd.

Epileptische aanvallen

Een hamartoom in de hypothalamus kan er voor zorgen dat kinderen epileptische aanvallen krijgen. Soms komt een heel kenmerkende epileptische aanval voor, een zogenaamde gelastische aanval. Tijdens deze aanvallen maakt de borstkas van kinderen een schokkende beweging, waardoor het net lijkt alsof kinderen heel hard aan het lachen zijn tijdens de aanval. Ook andere soorten epileptische aanvallen kunnen voorkomen als gevolg van een hamartoom in de hypothalamus.

Tekort aan hormonen

De hypothalamus stuurt ook de belangrijke hormoonklier in het lichaam aan. Deze hormoonklier wordt de hypofyse genoemd. Wanneer de hypothalamus niet goed werkt, kan de hypofyse te weinig hormonen aan gaan maken. Hierdoor kan een tekort ontstaan aan schildklier hormoon, aan groeihormoon, aan geslachtshormonen, aan bijnierhormoon, aan anti-plasghormoon en aan melkaanmaak hormoon. Het meestvoorkomend is een tekort aan groeihormoon, waardoor kinderen onvoldoende groeien en klein blijven. Ook krijgen ze hierdoor gemakkelijk overgewicht. Daarna meestvoorkomend is een tekort aan geslachtshormonen, dit maakt vaak dat kinderen niet of pas laat in de puberteit komen.



Een tekort aan schildklierhormoon en groeihormoon kan bij baby's ernstige problemen veroorzaken. Deze baby's zijn sloom en traag, drinken erg moeilijk en hebben veel moeite om hun lichaamstemperatuur op peil te houden.

Poepgaatje

Bij een deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom is er geen poepgaatje aangelegd. Dit wordt vaak kort na de geboorte ontdekt bij het lichamenlijk onderzoek of anders bij het temperatuur via het poepgaatje. Dat laatste lukt niet.

Afwijkingen aan de nieren

Een deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft afwijkingen aan de nieren. Vaak worden er kleine holtes gevuld met vocht in de nieren gezien. Dit worden cystes genoemd. Van kleine cystes zal de nier meestal geen last hebben. Wanneer de cystes groter worden, kan de nier zijn ontgiftende werking niet goed meer uitvoeren.

Soms zijn de nieren anders aangelegd dan gebruikelijk. Ze zijn bijvoorbeeld kleiner dan normaal. Ook kan het zijn dat de urineleiders op een andere plek in de nier uitkomen dan gebruikelijk.

Afwijking aan de geslachtsorganen

Bij een klein deel van de kinderen zijn de geslachtsorganen anders aangelegd dan gebruikelijk. Jongentjes kunnen een kleiner plassertje of kleinere balletjes hebben dan gebruikelijk. Soms zit het plasgaatje niet op het topje van de plasser, maar aan de onderkant. Dit wordt hypospadie genoemd. Bij meisjes kan de vagina klein zijn of ontbreken. De baarmoeder kan opgezwollen zijn doordat er teveel vocht in de baarmoeder aanwezig is. Dit wordt hydrometrocolpis genoemd.

Kortere armen en benen

Een klein deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft kortere armen en benen dan gebruikelijk.

Longen

Bij een klein deel van de kinderen zijn de longen anders aangelegd dan gebruikelijk. De longen hebben dan minder longkwabben dan gebruikelijk. De meeste kinderen hebben hier zelf geen last van.

Afwijking aan de luchtpijp

Een klein deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft afwijkingen aan de luchtpijp. De luchtpijp is dan niet mooi rond, maar in twee gesplitst. Dit wordt een laryngeotracheale schisis genoemd. Het kan bij pasgeborenen zorgen voor ernstige ademhalingsproblemen.

Typisch uiterlijk

Kinderen met het Pallister-Hall syndroom kunnen een wat typisch uiterlijk hebben. Vaak is dit weinig opvallend en hebben verschillende kinderen met het Pallister-Hall syndroom verschillende kenmerken. De oren kunnen wat kleiner zijn dan gebruikelijk en staan vaak wat naar achteren gedraaid. Bij een klein deel van de kinderen mist de gehoorgang die normaal zichtbaar is in het oor. Ook kunnen de ogen wat kleiner van grootte zijn dan gebruikelijk.

De neus is vaak klein, de neusrug is vaak breed en vlak de neusvleugels staan wat naar voren toe. De tong is vaak klein, in de mond kunnen meerdere lipriempjes voorkomen. Sommige baby's worden al geboren met tandjes in hun mond.

Problemen met leren

Een deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft problemen met leren. Vaak zijn deze problemen mild, soms zijn er ernstige problemen met leren.



Gedragsproblemen

Een deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft gedragsproblemen. Vooral bij kinderen waarbij er in de hypothalamus een hamartoom wordt gezien. Verschillende soorten gedragsproblemen kunnen voorkomen. Vaak hebben kinderen moeite om hun aandacht lang vast te houden. Ook kunnen kinderen gemakkelijk heel boos worden en dan moeilijk weer rustig te krijgen zijn. Voor een deel van de kinderen is het moeilijk om vriendjes en vriendinnetjes te maken.

Hoe wordt de diagnose Pallister-Hall syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en lichamelijk onderzoek van een kind kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er bestaan verschillende syndromen waarbij kinderen meer dan de gebruikelijke vijf vingers hebben. Wanneer er ook een gespleten huid voorkomt, dan is het Pallister-Hall syndroom wel heel waarschijnlijk. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te bevestigen. Omdat het Pallister-Hall syndroom een zeldzaam syndroom is, zal het vaak niet direct herkend worden, vooral wanneer kinderen maar weinig symptomen hebben.

Bloedonderzoek

Door middel van bloed onderzoek kan het foutje in het erfelijk materiaal op de plaats van het GLI-3 gen worden aangetoond. Hiermee kan met zekerheid de diagnose Pallister-Hall syndroom gesteld worden.

Hormonaal onderzoek

Het is belangrijk dat bij kinderen met het Pallister-Hall syndroom in het bloed gekeken wordt of er sprake is van een tekort aan hormonen. Het meestvoorkomend is een tekort aan groeihormoon, gevolgd door een tekort aan voldoende geslachtshormonen en aan bijnierschors hormoon (cortisol). Sommige kinderen missen alle hormonen die aangemaakt worden in de hersenen.

Röntgenfoto's

Op een röntgenfoto is te zien dat kinderen met het Pallister-Hall syndroom vaak extra botjes aan een vinger of teen hebben. Dit wordt het vaakst gezien bij de duim. Met een medisch woord wordt dit wel pre-axiale polydactylie genoemd. Soms zit het extra botje juist aan de kant van de pink. Dit wordt een post-axiale polydactylie genoemd.

MRI scan

Wanneer bij kinderen met het Pallister-Hall syndroom een MRI scan van het hoofd gemaakt wordt, zal bij een deel van de kinderen een hamartoom in de hypothalamus worden gezien. Het hamartoom kan wel enkele centimeters groot zijn. Het heeft dezelfde kleur als de hersenschors en kleurt niet aan met contrastvloeistof. Wanneer er controle scans worden gemaakt, dan zal opvallen dat het hamartoom niet of nauwelijks groter wordt. De hersenen van kinderen groeien natuurlijk, dat kan maken dat het hamartoom ook nog wat meegroeit. Een tumor in de hersenen groeit meestal sneller en kleurt vaak aan met contrastvloeistof. Op die manier kan onderscheid gemaakt worden tussen een hamartoom en een tumor. Soms is er sprake van een waterhoofd.

ECHO van de buik

Omdat afwijkingen van de nieren vaak voorkomen bij kinderen met het Pallister-Hall syndroom zal vaak een ECHO van de nieren gemaakt worden om hiernaar te kijken.

Indien er afwijkingen zijn zullen de kindernefroloog en kinderuuroloog kijken of er een behandeling nodig is. Bij meisjes zal gekeken worden of er sprake is van een vergrote baarmoeder.

KNO-arts

EEN KNO-arts kan door middel van een kijkapparaatje (layryngoscoop) in de keel en in de luchtpijp kijken om te zien of er sprake is van een gespleten strotteklepje en of er een sprake is van uitgebreide afwijking aan de luchtpijp.



EEG

Wanneer kinderen last hebben van epilepsie, zal vaak een hersenfilmpje (EEG) worden gemaakt. Op het EEG kan epileptische activiteit worden gezien. Dit is niet specifiek voor het Pallister-Hall syndroom, maar kan bij allerlei verschillende syndromen ook worden gezien.

Hoe worden kinderen met het Pallister-Hall syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling waarmee kinderen met het Pallister-Hall syndroom kunnen worden genezen van hun syndroom. Het doel van de behandeling is er voor te zorgen dat kinderen geen of zo min mogelijk last hebben van de symptomen van het Pallister-Hall syndroom.

Operatie

Vaak wordt er voor gekozen om de extra vingers en/of tenen weg te halen door middel van een operatie. Met name bij extra vingers aan de duimkant is dit belangrijk, om er voor te zorgen dat kinderen hun handen normaal kunnen gaan gebruiken. Deze operatie wordt meestal uitgevoerd door een plastisch chirurg. Doel van de operatie is er voor te zorgen dat kinderen de handen zo goed mogelijk kunnen gebruiken en zo min mogelijk klachten hebben als gevolg van de extra (delen) van vingers en tenen.

Wanneer kinderen geen poepgaatje hebben, zal vaak een operatie nodig zijn door de kinderchirurg die zorgt dat er wel weer poepgaatje gemaakt wordt.

Hypothalamus hamartoom

Het is niet nodig om het hypothalamus hamartoom door middel van een operatie te verwijderen. Deze operatie heeft veel risico's en zorgt er niet voor dat de klachten die kinderen hebben als gevolg van dit hamartoom verdwijnen. In tegendeel meestal ontstaan juist meer symptomen.

Hormonen

Wanneer kinderen een tekort hebben aan bepaalde hormonen, dan zullen ze vaak medicijnen met daarin deze hormonen moeten gebruiken. Een tekort aan groeihormoon kan opgevangen worden door groeihormoon te spuiten, een tekort aan bijnierhormoon door het geven van het medicijn hydrocortison en een tekort aan geslachtshormonen door een bepaald soort pil te gaan gebruiken. Deze behandeling wordt vaak gegeven door een kinderendocrinoloog, een kinderarts die zich gespecialiseerd heeft in de behandeling van kinderen die een tekort heeft aan bepaalde hormonen.

Ergotherapie

Vaak kijkt de ergotherapeut mee om adviezen te geven zodat kinderen hun handen en voeten normaal kunnen gebruiken.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe de ontwikkeling van kinderen te stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert vaak de verschillende therapievormen die kinderen met het Pallister-Hall syndroom kunnen hebben. Ook kan de revalidatiearts adviezen geven voor bijvoorbeeld een steunzool in de schoenen waardoor kinderen net wat beter kunnen lopen.

Epilepsie

Wanneer kinderen met het Pallister-Hall syndroom epilepsie hebben, dan zullen deze kinderen vaak behandeld worden met medicijnen die nieuwe epileptische aanvallen kunnen voorkomen. Bij de meeste kinderen lukt het om de epileptische aanvallen met medicijnen of een andere vorm van behandeling onder controle te krijgen.

Dit is in tegenstelling tot kinderen die een hypothalamus hamartoom hebben zonder dat er sprake is van het Pallister-Hall syndroom. Bij hen is de epilepsie vaak niet onder controle te krijgen.



Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen kind en ouders begeleiden in het omgaan met de gevolgen van het hebben van dit syndroom.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact proberen te komen met andere ouders die een kind met het Pallister-Hall syndroom hebben.

Wat betekent het hebben van het Pallister-Hall syndroom voor de toekomst?

Normaal leven

De meeste kinderen met het Pallister-Hall syndroom kunnen een normaal leven leiden.

Levensverwachting

De meeste kinderen met het Pallister-Hall syndroom hebben een normale levensverwachting. Een klein deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft ernstige symptomen zoals een gespleten luchtpijp en een tekort aan verschillende hormonen. Deze symptomen zijn levensbedreigend voor pasgeboren babys'. Een deel van de baby's met deze symptomen zal komen te overlijden als gevolg van deze symptomen.

Ontwikkelingsachterstand

Een deel van de kinderen met het Pallister-Hall syndroom heeft een ontwikkelingsachterstand. Een deel van deze kinderen blijft op volwassen leeftijd de steun en begeleiding van anderen nodig hebben.

Kinderen

Het Pallister-Hall syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Wanneer een volwassene met het Pallister-Hall syndroom zelf kinderen krijgt, dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook het Pallister-Hall syndroom te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Pallister-Hall syndroom te krijgen?

Wanneer een ouder van het kind met het Pallister-Hall syndroom ook zelf het Pallister-Hall syndroom heeft, dan is de kans dat broertjes en zusjes ook het Pallister-Hall syndroom krijgen 50%.

Wanneer geen van beide ouders het Pallister-Hall syndroom hebben, dan is de kans dat broertjes en zusjes ook het Pallister-Hall syndroom krijgen maar licht verhoogd.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, kan door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie gekeken worden of er sprake is van het Pallister-Hall syndroom.

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal niet bekend is, kan bij een 20 weken ECHO gezocht worden naar het voorkomen van extra vingers of tenen als teken dat dit kindje het Pallister-Hall syndroom heeft. Vaak hebben alle familieleden ongeveer dezelfde mate van ernst van het Pallister-Hall syndroom. Wanneer een kind alleen maar dubbele nageltjes heeft, dan zal dit heel lastig zijn om op te sporen door middel van ECHO-onderzoek. Het zal dan lastig zijn om aan te geven of er sprake is van het Pallister-Hall syndroom bij dit kindje.

Links

www.laposa.nl

(Landelijke vereniging van ouders en patiënten met schedel- en aangezichtsafwijkingen)

www.vaga.be

(Vereniging voor aangeboren gelaatsafwijkingen)



Referenties

1. Genital abnormalities in Pallister-Hall syndrome: Report of two patients and review of the literature. Narumi Y, Kosho T, Tsuruta G, Shiohara M, Shimazaki E, Mori T, et al Am J Med Genet A. 2010;152A:3143-7
2. Fetal MRI of a hypothalamic hamartoma in Pallister-Hall syndrome. Celedin S, Kau T, Gasser J, Kraschl R, Sinzig M. Pediatr Neurol. 2010;42:59-60
3. The molecular basis of Pallister Hall associated polydactyly. Hill P, Wang B, Rütger U. Hum Mol Genet. 2007;16:2089-96.

Auteur: J.H. Schieving

Laatst bijgewerkt: 20 juni 2011