



Het Phelan-McDermid syndroom

Wat is het Phelan-McDermid syndroom?

Het Phelan-McDermid syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van een verandering in het erfelijk materiaal.

Hoe wordt het Phelan-McDermid syndroom ook wel genoemd?

Het Phelan-McDermid syndroom is genoemd naar twee artsen die dit syndroom beschreven hebben.

22q13.3 microdeletie syndroom

Het Phelan-McDermid syndroom wordt ook wel het 22q13.3 microdeletie syndroom genoemd. Dit komt omdat het Phelan-McDermid syndroom ontstaat wanneer een klein stukje van het erfelijk materiaal van chromosoom 22 mist. Om nog preciezer te zijn welk stukje van chromosoom 22 mist worden de letter en cijfers q13.3 achter. Het missen van dat kleine stukje van chromosoom 22 wordt 22q13.3 microdeletie genoemd.

Hoe vaak komt het Phelan-McDermid syndroom voor?

Het Phelan-McDermid syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Phelan-McDermid syndroom voorkomt. Geschat wordt dat het bij één op de 10.000 tot 15.000 kinderen voorkomt. In Nederland zijn iets minder dan 100 kinderen en volwassenen waarbij de diagnose Phelan-McDermid syndroom is gesteld.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Phelan-McDermid 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.

Bij wie komt het Phelan-McDermid syndroom voor?

Het Phelan-McDermid syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Phelan-McDermid syndroom.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Phelan-McDermid syndroom krijgen.

Waar wordt het Phelan-McDermid syndroom door veroorzaakt?

Ontbreken stukje chromosoom 22

Een deel van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom heeft dit syndroom doordat een klein stukje van het erfelijk materiaal van chromosoom 22 (om precies te zijn 22q13.3) mist. Pas onlangs is ontdekt dat op dit stukje van chromosoom 22 het SHANK3 gen ligt. Waarschijnlijk zorgt het ontbreken van het SHANK3-gen er voor dat het merendeel van de symptomen van het Phelan-McDermid syndroom ontstaat.

Het stukje van chromosoom 22 kan ook ontbreken omdat er sprake is van een ringchromosoom 22. Ook kan het zijn dat het stukje van chromosoom 22 ontbreekt om dit stukje bij de ouder aan een ander chromosoom vastgeplakt zat (dit wordt een translocatie genoemd).

Foutje in erfelijk materiaal

Het Phelan-McDermid syndroom kan ook worden veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 22e-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het SHANK3-gen genoemd. Kinderen met het 22q13.3 microdeletie syndroom hebben vaak meer symptomen dan kinderen met alleen een verandering in het SHANK3-gen wat ook kan zorgen voor het



ontstaan van het Phelan-McDermid syndroom, omdat kinderen met het microdeletie syndroom ook nog andere genen kunnen missen die een rol spelen bij de ontwikkeling.

Autosomaal dominant

Het Phelan-McDermid syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op één van de twee chromosomen 22 die een kind heeft in het SHANK3-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij het merendeel van de kinderen met een Phelan-McDermid syndroom is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

Geërfd van een ouder

Een klein deel van de kinderen heeft het foutje in het SHANK3-gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het SHANK3-gen heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt.

Afwijkend eiwit

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, SHANK3 eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanleg van verbindingen tussen verschillende hersencellen. Zonder voldoende SHANK3 eiwit kunnen de hersencellen niet goed met elkaar communiceren, waardoor de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom moeilijker verloopt.

Wat zijn de symptomen van het Phelan-McDermid syndroom?

Variatie

Er bestaat een variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Phelan-McDermid syndroom hebben. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. Soms wordt tijdens de zwangerschap op een ECHO gezien dat er afwijkingen zijn aan de nieren.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het Phelan-McDermid syndroom zijn vaak erg slap in hun spieren. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden en moeten goed ondersteund worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen, te gaan zitten en te gaan staan. De meeste kinderen leren deze vaardigheden daarom pas op latere leeftijd dan kinderen zonder een Phelan-McDermid syndroom. Kinderen met dit syndroom hebben vaak platvoetjes.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het Phelan-McDermid 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.

Zachtjes huilen

Baby's met het Phelan-McDermid syndroom huilen vaak zachtjes omdat ze niet de kracht hebben om harder te kunnen huilen.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De meeste kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Gemiddeld zijn kinderen met het Phelan-Mc Dermid syndroom 3 jaar oud wanneer ze zelfstandig in staat zijn om te kunnen lopen. Opvallend is ook dat kinderen hun benen verder uit elkaar zetten tijdens het lopen. Het lopen ziet er vaak wat houterig uit.

Fijne motoriek

Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten. Ook stoten kinderen met dit syndroom gemakkelijker hun beker drinken of andere voorwerpen om.

Problemen met praten

Voor veel kinderen met het Phelan-McDermid syndroom is het moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak wel op tijd of wat later. Daarna duurt het vaak lang voordat kinderen meer woordjes leren. Opvallend is dat kinderen op de kleuterleeftijd vaak een terugval krijgen in het praten. Hoe dat komt is niet bekend. Na deze terug val kunnen kindern wel weer opnieuw leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastig om zinnen te maken. Als kinderen zinnen maken, dan zijn deze zinnen vaak kort en bevatten 2 of 3 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 Phelan-McDermid 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 en vinden het vaak fijn als het eten goed gepraakt of zelfs gemalen is. Kinderen verslikken zich ook gemakkelijker tijdens het eten, waardoor ze moeten hoesten.

Problemen met horen

De meeste kinderen met het Phelan-McDermid syndroom kun op zich normaal horen. Kinderen hebben echter wel veel meer moeite dan andere kinderen om daadwerkelijk te begrijpen wat ze horen. Deze informatie wordt veel trager verwerkt dan bij leeftijdsgenoten die wel normaal kunnen horen. Hierdoor kan de indruk ontstaan dat kinderen met dit syndroom slechthorend zijn, terwijl dat in werkelijkheid niet zo is. In een rustige omgeving kunnen kinderen betere horen, dan in een omgeving met meer andere geluiden. Kinderen met dit syndroom zijn wel gevoelig voor het krijgen van een oorontsteking, waardoor ze tijdelijk slechter kunnen horen.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Phelan-McDermid syndroom worden op latere leeftijd zindelijk



dan gebruikelijk. Ook wanneer kinderen zindelijk zijn, dan kunnen overdag nog gemakkelijk ongelukjes optreden omdat kinderen toch niet op tijd naar het toilet zijn gegaan.

Problemen met leren

Kinderen met het Phelan-McDermid 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.

Kinderen met dit syndroom leren vaardigheden vaak gemakkelijker aan wanneer ze zingend of ondersteund met muziek worden aangeleerd.

ADHD

AD(H)D komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Kinderen hebben moeite om langer ergens de aandacht bij te houden. Ze spelen maar kort met een bepaalde speelgoed en dan weer met een ander stukje speelgoed. Kinderen zijn snel afgeleid door een geluid of een beweging in de kamer. Op school hebben kinderen moeite langer tijd hun aandacht bij het schoolwerk te houden.

Kinderen kunnen moeite hebben met stil zitten en bewegen het liefst de hele dag.

Stereotypieën

Veel kinderen maken graag bewegingen met hun armen en hun handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen over de borst heen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen. De kinderen hebben zelf geen last van deze bewegingen.

Kenmerkend voor kinderen met dit syndroom zijn stereotypieën van de mond. Kinderen met dit syndroom vinden het vaak fijn om op voorwerpen te kauwen of te knagen. Dit brengt hen tot rust en geeft vertrouwen. Ook komt tandenknarsen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

Overgevoelig voor prikkels

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken. Door deze overprikkeling kunnen ze druk gedrag gaan vertonen, uit het niets boos of juist heel verdrietig worden.

Gemakkelijk boos worden

Kinderen met dit syndroom kunnen gemakkelijk boos worden. Vaak is er wel een aanleiding voor het ontstaan van deze boosheid, bijvoorbeeld omdat iets niet lukt of omdat kinderen iets niet mogen, maar lang niet altijd is de aanleiding voor het ontstaan van de boosheid duidelijk. Kinderen kunnen in hun boosheid andere mensen pijn doen door ze te knijpen, te bijten of aan de haren te trekken. Ze begrijpen niet goed dat dit niet mag en dat andere mensen hier pijn en verdriet van hebben. Kinderen vinden het moeilijk om zelf uit deze boosheidsaanval te komen. Vaak hebben ze daarbij de hulp van anderen nodig.

Hoge pijngrens

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom hebben vaak een hoge pijngrens. Ze hoeven vaak niet te huilen wanneer ze zich toch duidelijk pijn hebben gedaan. Kinderen met dit



syndroom geven door deze hoge pijngrens ook niet goed aan of ze oorpijn hebben of een bot gebroken hebben.

Autistiforme kenmerken

Kinderen met dit syndroom houden vaak van een vaste voorspelbare structuur in de dag en vinden het lastig wanneer hiervan af geweken wordt of wanneer er onverwachte gebeurtenissen zijn. Kinderen kunnen door onverwachte gebeurtenissen heel boos of juist heel verdrietig worden, omdat ze niet goed weten hoe ze hier mee om moeten gaan.

Ook hebben kinderen vaak voorkeur voor bepaald speelgoed of een bepaalde hobby waar ze zich heel lang mee kunnen vermaken.

Kinderen met dit syndroom kunnen het lastig vinden om oogcontact te maken.

Epilepsie

Een op de twee tot vier kinderen met het Phelan-McDermid syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Ook koortsstuipen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom.

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 Phelan-McDermid syndroom hebben een hoog smal hoofd. Het gezicht is vaak relatief vlak. Vaak is het voorhoofd hoog. De ogen liggen vaak wat dieper in het gezicht. De wenkbrauwen bevatten vaak veel haren. De wimpers zijn vaak lang. Aan de kant van de neus lopen naast het oog extra huidplooitjes (epicanthus genoemd). De wangen zijn vaak bol. De neusbrug is vaak breed, de neusrug is vaak kort, de neuspunt stevig. De afstand tussen de neus en de mond is vaak toegenomen. De kin staat vaak wat naar voren toe en is wat spits van vorm. De oren zijn vaak groot en staan wat van het hoofd af. De oren kunnen anders van vorm zijn dan gebruikelijk.

Grote lengte

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom groeien sneller waardoor ze langer zijn dan hun leeftijdsgenoten. Wanneer hun lengte wordt uitgedrukt in aantal standaarddeviaties vanaf het gemiddeld dan hebben deze kinderen meestal een lengte die 2 of 3 keer een standaarddeviatie boven het gemiddelde ligt. In de puberteit groeien kinderen met dit syndroom minder hard dan hun leeftijdsgenoten, zodat ze op volwassen leeftijd een normale eindlengte bereiken.

Laag gewicht

Voor de puberteit zijn kinderen met dit syndroom vaak licht van gewicht, zeker in verhouding tot hun lengte. Kinderen met dit syndroom zien er daardoor relatief dun uit.

Grote handen

Kinderen met dit syndroom hebben vaak grote stevige handen.

Nagels

De nagels van de tenen zijn vaak dun en groeien vaak slecht. Deze nagels hebben wel de



neiging om in de huid te groeien. Aan de nagels van de handen worden meestal geen bijzonderheden gezien.

Normale hoofdgrootte

De hoofdgrootte is bij kinderen met dit syndroom normaal. Er zijn kinderen die een te klein hoofdje (microcefalie) of juist een te groot hoofd (macrocefalie) hebben.

Arachnoidale cyste

Arachnoidale cystes komen vaker voor bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Deze cystes hoeven geen klachten te geven. Wanneer ze groter worden en de hersenen aan de kant drukken, kunnen klachten zoals hoofdpijn met misselijkheid en braken ontstaan.

Problemen met zien

Een deel van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom is bijziend of verziend en heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Ook komt een cerebrale visusstoornis vaker voor bij kinderen met dit syndroom. De hersenen verwerken de prikkel die de ogen doorgeven niet of niet goed, waardoor kinderen slecht kunnen zien. Opvallend is dat kinderen in een rustige omgeving beter kunnen zien, dan in een drukke omgeving. Ook vinden kinderen met een cerebrale visusstoornis het vaak lastig om bewegende beelden te zien. Sommige kinderen hebben last van een of twee hangende oogleden. Deze hangende oogleden kunnen het zien moeilijk maken.

Gebit

Vaak staan de tanden niet netjes naast elkaar maar scheef in de mond. Ook passen de bovenkaak en de onderkaak vaak niet goed op elkaar wat problemen geeft met kauwen. Door tandenknarsen kan het glazuur van de tanden beschadigd raken.

Reflux

Kinderen met het Phelan-McDermid 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 bloedslertjes.

Gemakkelijk spugen

Kinderen met dit syndroom spugen gemakkelijk.

Kwijlen

Kinderen met het Phelan-McDermid 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.

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook komen afwijkingen aan de hartkleppen zoals een vernauwing van de longslagaderklep (pulmonaalstenose). Soms is de grote lichaamsslager (aorta) anders



aangelegd dan gebruikelijk. De meeste kinderen hebben zelf geen last van de hartafwijking. De hartafwijking kan ook zelf weer verwijnen met het ouder worden. Wanneer kinderen last hebben van hun hartafwijking dan geeft dit vaak klachten zoals vermoeidheid, zweten bij het eten of drinken of een blauwe verkleuring tijdens inspanning.

Problemen met de nieren

Als gevolg van het Phelan-McDermid syndroom kunnen cystes in de nieren voorkomen, ook kunnen de nieren anders van vorm zijn dan gebruikelijk. Ook kan de urine vanuit de blaas gemakkelijk terugstromen naar de nieren, dit wordt vesico-urethrale reflux (VUR) genoemd. Kinderen zijn hierdoor gevoeliger voor het krijgen van een blaasontsteking of zelfs een nierbekkenontsteking.

Verstopping

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

Vatbaarder voor infecties

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

Moeilijk zweten

Kinderen met dit syndroom kunnen vaak moeilijk zweten. Hierdoor bestaat het risico dat ze in een te warme omgeving onvoldoende zweten en daardoor oververhit raken.

Vocht vasthouden

Een klein deel van de tieners heeft last van vochtophoping in de benen of in de armen. Dit komt omdat er te veel vocht in de lymfevaten zit. Dit wordt lymfoedeem genoemd. Door de zwelling van een arm of been kan de huid ontstoken raken, waardoor de huid dik en rood ziet. Dit wordt cellulitis genoemd.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Vaak zijn kinderen met dit syndroom vroeg wakker in de ochtend.

Puberteit

Meisjes worden meestal rond de normale leeftijd ongesteld. Een klein deel van de meisjes wordt op jongere leeftijd dan gebruikelijk ongesteld.

Hoe wordt de diagnose Phelan-McDermid 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. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose Phelan-McDermid syndroom te stellen.

Bloedonderzoek



Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Phelan-McDermid 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 op het 22e-chromosoom in het SHANK3-gen

Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), kan op deze manier de diagnose Phelan-McDermid syndroom worden gesteld wanneer het stukje 22q13.3 mist.

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-scan

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 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 Phelan-McDermid 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 Phelan-McDermid syndroom. Vaak is de voorste hersenkwab (frontaalkwab) minder goed ontwikkeld. De hersenbalk is vaak dunner dan gebruikelijk. Een op de zes kinderen met het Phelan-McDermid syndroom heeft een arachnoidale cyste.

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 Phelan-McDermid syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien. Soms zijn kinderen bijziend of verziend, soms is de oogzenuw onderontwikkeld.

KNO-arts

Kinderen met het Phelan-McDermid 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.

BAEP

Met een BAEP onderzoek kan aangetoond worden dat de signalen die van de oren naar de hersenen toe gaan bij kinderen met het Phelan-McDermid syndroom veel te traag verwerkt worden. Hierdoor hebben kinderen problemen met horen.

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 Phelan-McDermid syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Kindercardioloog

Een deel van de kinderen met het Phelan-McDermid syndroom heeft een aangeboren hartafwijking, waarvoor ze meestal een keer door de kindercardioloog worden gezien indien er aanwijzingen zijn dat er sprake zou kunnen zijn van zo'n aangeboren hartafwijking (ruisje op het hart, blauwe verkleuring tijdens drinken of inspanning). Vaak zal deze naast lichamelijk onderzoek een ECHO van het hart maken om zo te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking.

ECHO buik

Op een ECHO van de buik kan gekeken worden of er sprake is van een veranderde aanleg van de nieren, cystes in de nieren of terugstromen van de urine van blaas naar de nieren.

Urine onderzoek

Onderzoek van de urine kan aantonen of sprake is van bloedverlies via de urine die niet met het blote oog zichtbaar is.

Hoe wordt het Phelan-McDermid syndroom behandeld?

Geen genezing

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

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.

Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden.

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.

Diëtiste

Wanneer kinderen onvoldoende groeien, kan een diëtiste kijken hoe met energieverrijkte voeding toch voor een voldoende groei kan worden gezorgd.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.



Wanneer schrijven lastig wordt, kan het bijvoorbeeld helpen om te schrijven met een dikkere pen. Ook bestaat er bestek met dikkere handvaten die gemakkelijker vast te houden zijn en zijn er hulpmiddelen om kleding zelf aan te kunnen trekken als dat lastig gaat.

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 Phelan-McDermid 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. Vanwege de lichamelijke beperkingen gaan veel kinderen naar een school verbonden aan een revalidatiecentrum. Het is heel belangrijk om kinderen met dit syndroom ook niet te onder stimuleren. Door hun lichamelijke beperking en trage manier van reageren wordt vaak gedacht dat kinderen de informatie die ze aangeboden is niet goed begrijpen, maar dit hoeft helemaal niet het geval te zijn.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of zich zelf of anderen verwonden.

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals methylfenidaat voor ADHD of risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

Oogarts

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Wanneer kinderen scheel kijken, dan kan het nodig zijn om een oog een aantal uur per dag af te plakken, om op die manier te voorkomen dat kinderen een lui oog ontwikkelen.

VISIO

VISIO is een instelling die kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn begeleidt. Zij kunnen vaak tips hebben hoe kinderen die slecht kunnen zien het best kunnen spelen of benaderd kunnen worden.

KNO-arts

Bij kinderen met frequente middenoorinfecties kunnen buisjes nodig zijn om nieuwe middenoorontstekingen te voorkomen.

Een gehoorapparaat kan behulpzaam zijn, wanneer kinderen slechter horen.

Kindercardioloog

Kinderen met een lichte hartafwijking hebben vaak geen behandeling nodig. Indien wel behandeling nodig is, dan kan het hart worden ondersteund met medicijnen. Bij een ernstige hartafwijking kan het nodig zijn om een open hartoperatie uit te voeren. De kindercardioloog en de thoraxchirurg bepalen wanneer een kind in aanmerking komt voor een hartoperatie.



Voorkomen overgewicht

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom krijgen tijdens de tienerleeftijd gemakkelijk last van overgewicht. Het is daarom belangrijk om al vanaf jonge leeftijd kinderen te leren niet te veel te snoepen. En daarnaast te zorgen dat kinderen voldoende lichaamsbeweging krijgen.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Vaak lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn bij kinderen met dit syndroom, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. 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 zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

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.

Tandarts

Kinderen met het Phelan-McDermid syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Het is heel lastig om tandenknarsen tegen te gaan. Er bestaan wel speciale gebitsbeschermers maar de meeste kinderen met dit syndroom houden deze gebitsbeschermers niet in hun mond. Soms is een behandeling door de orthodontist nodig.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom kan het nodig zijn 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. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.



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.

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.

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.

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).

Onderzoek

In het UMC in Groningen wordt onderzoek gedaan of kinderen baat hebben bij een neusspray met insuline. De hoop is dat het gebruik van deze neusspray een positieve invloed heeft op de gedragsproblemen die kinderen met dit syndroom hebben. Insuline werkt in de hersenen namelijk zijn met het SHANK3 eiwit. De hoop bestaat dat door toedienen van insuline het nog aanwezige SHANK3 eiwit beter zijn werk kan doen.

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 Phelan-McDermid syndroom.

Wat is de prognose van het Phelan-McDermid syndroom?



Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Phelan-McDermid syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen kunnen dan de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren

Stabiel blijven

Meestal nemen de klachten die het Phelan-McDermid syndroom veroorzaakt weinig of soms zelf helemaal niet toe. Met het ouder worden, kan wel de ontwikkelingsachterstand van kinderen met dit syndroom ten opzichte van leeftijdsgenoten wel steeds duidelijker worden.

Volwassenen

Omdat deze ziekte nog niet heel lang bekend is, is er niet heel veel bekend over volwassenen met deze aandoening.

Het valt dus lastig aan te geven wat het hebben van Phelan-McDermid syndroom voor de toekomst betekent.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Phelan-McDermid syndroom hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door het Phelan-McDermid syndroom. Voor de meeste kinderen zal de levensverwachting niet anders zijn dan van kinderen zonder dit syndroom. De levensverwachting kan worden verkort als gevolg van een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

Kinderen

Kinderen van een volwassene met het Phelan-McDermid syndroom zelf 50% kans om zelf ook het Phelan-McDermid -syndroom te krijgen. Vanwege hun verstandelijke beperking zal een groot deel van de volwassenen met dit syndroom niet zelf kinderen gaan krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Phelan-McDermid syndroom te krijgen?

Het Phelan-McDermid syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 22e chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben daarom een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Phelan-McDermid syndroom te krijgen. Dit zou alleen kunnen indien een van de ouders het foutje in een eicel of zaadcel heeft zitten zonder dat dit foutje ergens anders in de lichaamscellen voorkomt. De kans hierop is heel klein.

Wanneer een van de ouders een stuk van chromosoom 22 aan een ander chromosoom vast geplakt heeft zitten (een zogenaamde translocatie) dan is de kans wel vergroot dat een broertje of zusje ook het Phelan-McDermid syndroom krijgt.

Wanneer een van de ouders zelf het Phelan-McDermid syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen.

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 Phelan-McDermid 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 Phelan-McDermid syndroom heeft.



Links en verwijzingen

Referenties

1. Phelan McDermid Syndrome: From Genetic Discoveries to Animal Models and Treatment. Harony-Nicolas H, De Rubeis S, Klevzon A, Buxbaum JD. J Child Neurol. 2015;30:1861-70
2. Phelan-McDermid syndrome: a review of the literature and practice parameters for medical assessment and monitoring. Klevzon A, Angarita B, Bush L, Wang AT, Frank Y, Yang A, Rapaport R, Saland J, Srivastava S, Farrell C, Edelmann LJ, Buxbaum JD. J Neurodev Disord. 2014;6:39

Laatst bijgewerkt: 28 februari 2016

Auteur: JH Schieving