



## Het Pierpont syndroom

### Wat is het Pierpont syndroom?

Het Pierpont syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een kleine lengte en meerdere opvallende uiterlijke kenmerken.

### Hoe wordt het Pierpont syndroom ook wel genoemd?

Het Pierpont syndroom is genoemd naar een arts Pierpont die dit syndroom beschreven heeft. Het Pierpont syndroom wordt wel afgekort met de letters PRPTS.

#### *MRD41*

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is MRD41. De letters MR staan voor mentale retardatie het medische woord voor een ontwikkelingsachterstand. De D staat voor dominant wat inhoudt dat een foutje op een van twee chromosomen voldoende is om deze aandoening te krijgen. Er bestaan veel van deze syndromen, dit syndroom is als 41<sup>e</sup> beschreven vandaar de cijfers 41.

### Hoe vaak komt het Pierpont syndroom voor?

Het Pierpont syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak dit syndroom voorkomt bij kinderen, geschat wordt dat het bij mindere dan één op de 100.000 kinderen voorkomt.

### Bij wie komt het Pierpont syndroom voor?

Het Pierpont syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Vaak wordt al tijdens het eerste levensjaar duidelijk dat de ontwikkeling van het kind anders verloopt dan die van andere kinderen.

Het Pierpont syndroom komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

### Waar wordt het Pierpont syndroom door veroorzaakt?

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Pierpont syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 3e-chromosoom. De plaats in het DNA waar een fout gevonden wordt, heet het TBL1XR1-gen.

#### *Autosomaal dominant*

Het Pierpont syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op één van de twee chromosomen 3 die een kind heeft in het TBL1XR1-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 tot nu toe alle kinderen met het Pierpont 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. Dit wordt ook wel de novo, nieuw bij het kind ontstaan genoemd.

#### *Geërfd van een ouder*

In theorie zou het foutje van een van de ouders overgeërfd kunnen worden. Deze ouder heeft dan zelf ook het Pierpont syndroom.



## *Afwijkend eiwit*

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit, het transducin-beta-like 1 receptor 1 eiwit, ook wel afgekort als TBL1XR1 eiwit genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het aflezen van het DNA. Zonder dit eiwit worden bepaalde stukken van het DNA overmatig afgelezen, waardoor de aanleg van de hersenen en andere onderdelen van het lichaam niet goed verlopen.

## **Wat zijn de symptomen van het Pierpont syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Pierpont 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 tijdens de zwangerschap en de bevalling geen bijzonderheden geweest die gemaakt hebben dat er aanwijzingen waren dat er sprake is van het Pierpont syndroom. Kinderen worden geboren na een normale zwangerschapsduur, hebben een normaal geboortegewicht en een normale grootte van het hoofdje.

### *Problemen met drinken*

Een groot deel van de baby's met het Pierpont syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Kinderen vallen tijdens het voeden vaak weer in slaap. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Zelden is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen en te weinig aankomen in gewicht. Baby's met het Pierpont syndroom geven gemakkelijk kleine of grotere hoeveelheden voeding terug.

### *Lage spierspanning*

Jonge kinderen met het Pierpont syndroom voelen vaak slapper aan. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild 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 Pierpont syndroom. Bij veel kinderen met dit syndroom kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden. Platvoetjes en naar buiten gezwikte enkels komen regelmatig voor.

### *Vertraagde ontwikkeling*

Kinderen met het Pierpont syndroom ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Zij gaan later rollen, zitten en staan dan leeftijdsgenoten. Kinderen met het Pierpont hebben een typische manier van lopen, houterig met gebogen knieën en met de armen gebogen in de lucht om hun evenwicht te bewaren. Voor een deel van de kinderen met het Pierpont syndroom is het te moeilijk om te leren zelfstandig zonder steun te lopen.

### *Spraaktaalontwikkeling*

Het is voor kinderen met het Pierpont syndroom heel moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak veel later dan bij leeftijdsgenoten. De meeste kinderen zijn in staat om klanken en enkele losse woorden te maken. Praten in zinnen is maar voor een klein deel van de kinderen met dit syndroom haalbaar. Het begrijpen van wat anderen zeggen gaat kinderen met het Pierpont syndroom beter af dan het zelf praten.



## *Problemen met leren*

Kinderen met het Pierpont syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend.

## *Hoge spierspanning*

Met het ouder worden kan de spierspanning vooral in de benen geleidelijk aan hoger worden. Meestal helpt dit kinderen om te kunnen gaan staan en lopen. Een te hoge spierspanning kan zorgen voor stijfheid aan de benen, waardoor het lopen juist weer moeilijker wordt. Een te hoge spierspanning wordt ook wel spasticiteit genoemd. Dit kan er voor zorgen dat kinderen de neiging krijgen om op hun tenen te gaan lopen en de benen voor elkaar langs kruizen. Dit maakt het lopen nog moeilijker.

## *Epilepsie*

Een deel van de kinderen met het Pierpont syndroom krijgt last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen: aanvallen met verstijven (tonische aanvallen), aanvallen met schokken van de armen en benen (clonische aanvallen), aanvallen met spierslapte (atone aanvallen) of aanvallen met staren en geen contact maken (atypische absences) en aanvallen met kleine schokjes op wisselende plaatsen (myoclonieën).

## *Problemen met slapen*

Kinderen met het Pierpont syndroom hebben vaak problemen met slapen. Sommige kinderen hebben moeite met het in slaap vallen en liggen langere tijd wakker voordat zij in slaap vallen. Veel kinderen zijn lichte slapers, zij worden gemakkelijk en regelmatig wakker gedurende de nacht. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Kinderen met het Pierpont syndroom blijken minder slaap nodig te hebben dan andere kinderen. Slaapproblemen kunnen het gevolg zijn van epileptische activiteit gedurende de nacht.

## *Stereotypieën*

Veel kinderen met dit syndroom 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. Kinderen hebben hier zelf geen last van.

## *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 Pierpont syndroom hebben vaak een kleine hoofdomtrek met een afgeplat achterhoofd. Het voorhoofd is vaak hoog. De ogen zijn vaak kort en smal, liggen diep en staan wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. De neus is vaak kort en breed. De bovenlip is vaak dun en breed, de onderlip kan wat naar buiten gedraaid staan. De kaak is vaak breed, de tanden staan vaak verder uit elkaar dan gebruikelijk. De oren zijn vaak groot en stevig en wat naar achteren toe gedraaid. De nek is vaak kort.



## *Handen en voeten*

De handen en voeten zijn vaak kort en breed. De handlijnen in de handpalm en voetzool zijn vaak diep. Op de vingers en tenen kunnen kussentjes gezien worden, zogenaamde fetal pads. Deze verdwijnen vaak met het ouder worden.

## *Klein hoofd*

Bij de geboorte hebben kinderen met het Pierpont syndroom een normale grootte van hun hoofd. Na de geboorte groeit het hoofd van kinderen met het Pierpont syndroom niet zo hard als bij leeftijdsgenoten. Geleidelijk aan ontstaat hierdoor een klein hoofd. Een te klein hoofdje wordt een microcefalie genoemd. Omdat dit kleine hoofd pas met het ouder worden ontstaat en niet al bij de geboorte aanwezig is, wordt gesproken van een secundaire microcefalie.

## *Kleine lengte*

Kinderen met het Pierpont syndroom zijn vaak duidelijk kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

## *Gewicht*

Kinderen met het Pierpont syndroom zijn vaker licht van gewicht.

## *Haren*

Vaak ligt de haargrens bij kinderen met het Pierpont syndroom hoger dan bij andere kinderen.

## *Problemen met zien*

Scheelzien komt vaak voor bij kinderen met het Pierpont syndroom. De ogen staan dan niet gelijk, waardoor kinderen de neiging krijgen om met een oog te kijken waardoor een lui oog kan ontstaan. Bij een deel van de kinderen maken de ogen kleine schokkende bewegingen, dit wordt een nystagmus genoemd.

## *Problemen met horen*

Het hebben van oorontstekingen kan zorgen voor vocht achter het trommelvlies. Hierdoor kunnen kinderen slechter horen. Ook kan de gehoorzenuw minder goed werken, waardoor kinderen slechthorend zijn.

## *Kwijlen*

Kinderen met het Pierpont syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Deels komt dit doordat zij hun mond vaak open hebben staan. Het speeksel kan dan gemakkelijk via de mond naar buiten toe lopen.

## *Reflux*

Een deel van de kinderen met het Pierpont syndroom heeft last van reflux. Maagzuur en/of voeding stromen vanuit de maag terug naar de slokdarm of de mond. Dit kan zorgen voor een vieze smaak en pijnklachten waardoor kinderen onrustig worden. Ook kan reflux zorgen dat kinderen moeten spugen of minder zin hebben in eten. Reflux kan zorgen voor een vieze geur uit de mond. Ook kan reflux zorgen voor het ontstaan van luchtweginfecties en aantasting van het tandglazuur.

## *Verstopping*

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



## *Zindelijkheid*

Het duurt vaak langer dan gebruikelijk voordat kinderen met dit syndroom zindelijk worden. De meeste kinderen worden dit uiteindelijk wel uit zichzelf.

## *Vatbaarder voor infecties*

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

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen met het Pierpont syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Deze scoliose is vaak in lichte mate al op jonge leeftijd aanwezig en neemt toe tijdens de puberteit. Een ernstige scoliose kan zorgen voor pijnklachten in de rug en problemen met zitten en staan. Ook kunnen er problemen ontstaan met de ademhaling als gevolg van de scoliose.

## *Putje in de huid*

Een deel van de kinderen heeft een putje in de huid, vaak in de huid van de onderrug. Dit putje wordt een dermale sinus genoemd. Soms wijst dit op het voorkomen van een tethered cord syndroom.

## **Hoe wordt de diagnose Pierpont syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand, een lage spierspanning, typische uiterlijke kenmerken en achter blijven van de groei van het hoofdje kan worden vermoed dat er sprake is van het Pierpont syndroom. Er zijn echter ook andere syndromen die veel op het Pierpont syndroom kunnen lijken zoals het Rett-syndroom, het Mowat-Wilson syndroom, ATRX-syndroom, het Christian syndroom of het Pitt-Hopkins syndroom. Aanvullende diagnostiek zal nodig zijn om de diagnose Pierpont syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij standaard bloedonderzoek worden geen bijzonderheden gezien bij kinderen met het Pierpont syndroom.

### *Genetisch onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van het Pierpont syndroom.

Tegenwoordig kan 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 kinderen met het Pierpont syndroom worden geen of nauwelijks afwijkingen gezien op de MRI scan. Soms is te zien dat het volume van de grote hersenen kleiner is dan gebruikelijk. Ook kan de aanleg van het geleidingslaagje rondom de zenuwuitlopers in de hersenen iets vertraagd verlopen. Deze afwijkingen zijn heel aspecifiek en kunnen ook bij allerlei andere soorten syndromen worden gezien.



## *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 Pierpont syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *EEG*

Bij vermoeden op epilepsie zal vaak een EEG gemaakt worden. Op dit EEG kunnen epileptiforme afwijkingen worden gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Pierpont syndroom en kunnen ook bij andere aandoeningen worden gezien.

## *Oogarts*

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

## *KNO-arts*

De KNO-arts kan beoordelen of er sprake is van problemen met het gehoor.

## *Foto van de botten*

Wanneer er sprake is van een verkromping van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromping vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

## **Hoe wordt het Pierpont syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Pierpont syndroom kan genezen. De behandeling is er op om het kind er zo goed mogelijk te leren om gaan met de symptomen die horen bij het Pierpont syndroom.

### *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. Het is vaak moeilijk om de epilepsie helemaal onder controle te krijgen, vaak zijn combinaties van medicijnen nodig. Meestal wordt gezocht naar een combinatie van medicijnen waarbij zo min mogelijk epilepsieaanvallen voorkomen en waarbij kinderen ook zo min mogelijk bijwerkingen hebben van de medicijnen.

Verskillende 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®), clonazepam (Rivotril®), lamotrigine (Lamictal®), ethosuximide (Ethymal®), topiramaat (Topamax®) 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 of een variant ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.



## *Slaap*

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het lage dosering van het medicijn melatonine ( tot 0,3 mg) kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

## *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. Ook kan de fysiotherapeut tips geven hoe ouders hun kind kunnen stimuleren om te bewegen. Het is belangrijk dat kinderen regelmatig bewegen om zo de spierkracht van kinderen te verbeteren. Zwemmen is heel goed voor kinderen met het Pierpont syndroom en de meeste kinderen beleven hier veel plezier aan.

## *Logopedie*

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Sommige kinderen hebben baat bij een speciale speen (special need speen) waardoor het drinken uit de fles beter verloopt. Moeders kunnen borstvoeding kolven, zodat kinderen op deze manier toch borstvoeding als voeding kunnen krijgen via de fles. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Daarnaast wordt kinderen geleerd te communiceren door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Dit helpt hen om frustratie te voorkomen. Er bestaan speciale methodes (PODD genoemd) die ouders en anderen kunnen helpen om kinderen te leren communiceren. Er bestaan speciale PODD-boeken met daarin plaatjes van allerlei woorden. Oudere kinderen hebben vaak baat bij een spraakcomputer.

## *Diëtiste*

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën een kind met het Pierpont syndroom per dag nodig heeft. Op deze manier kan voorkomen worden dat kinderen overgewicht ontwikkelen.

## *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 met steun voor de enkels.

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*



Een deel van de kinderen met het Pierpont syndroom bezoekt regulier onderwijs met extra ondersteuning. Vaak volgen kinderen hun eigen leerlijn. Een ander deel van de kinderen bezoekt speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind.

## *AVG-arts*

Een Arts voor verstandelijke gehandicapten kan ouders helpen hoe zij hun kind zo goed mogelijk kunnen begeleiden en stimuleren. Ook kan de AVG-arts meedenken wat de oorzaak is van frustratie of boosheid. Dit is niet altijd gemakkelijk te achterhalen omdat het voor de jongeren met Pierpont heel moeilijk is om zichzelf uit te drukken.

## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals ADHD, boosheid of angst. Soms is ondersteunende medicatie nodig zoals risperidon bij prikkelovergevoeligheid, methylfenidaat voor hyperactiviteit of amitriptyline bij angst.

## *Oogarts*

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.

## *KNO-arts*

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

## *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.

## *Tandarts*

Het is belangrijk dat kinderen met het Pierpont syndroom vanaf jonge leeftijd regelmatig gezien worden 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 als gevolg reflux te voorkomen.

## *Kwijlen*

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.





## *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. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Scoliose*

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom kunnen worden behandeld met ene gipskorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthopeed.

## *Achillespeesverlenging*

Kinderen die slechter gaan lopen als gevolg van tenenloop en hierdoor verkorte achillespezen krijgen, kunnen baat hebben bij een achillespeesverlenging. Ook dit wordt uitgevoerd door een orthopeed.

## *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).

## *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 Pierpont syndroom.

## **Wat is de prognose van het Pierpont syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Pierpont syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. De meeste jong volwassenen hebben de hulp van anderen nodig om te kunnen functioneren in het dagelijks leven. De meeste jong volwassenen gaan begeleid wonen.

### *Levensverwachting*

De gemiddelde levensverwachting van kinderen met het Pierpont syndroom is niet veel anders dan deze van kinderen zonder het Pierpont syndroom.

De levensverwachting kan verkort worden in geval van zeer moeilijk behandelbare epilepsie en/of terugkerende longontstekingen waardoor longschade ontstaan is.

## *Kinderen krijgen*



De meeste kinderen die het Pierpont syndroom hebben, zullen later zelf als volwassene geen kinderen krijgen. Dit vanwege hun verstandelijke beperking.

Mannen en vrouwen met het Pierpont syndroom zijn wel normaal vruchtbaar.

Afhankelijk van de oorzaak van het ontstaan van het Pierpont syndroom, bestaat er 50% kans dat deze kinderen ook Pierpont syndroom krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Pierpont syndroom te krijgen?**

Het Pierpont syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 3e-chromosoom. Meestal is het foutje in het DNA bij het kind zelf ontstaan. Er bestaat een kleine kans dat het foutje aanwezig is in de eicellen of in de zaadcellen zonder dat dit in de andere lichaamscellen van de moeder of de vader aanwezig is. Hierdoor is de kans dat een broertje of zusje ook het Pierpont syndroom gaat krijgen licht verhoogd, ongeveer 1-2%.

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 Pierpont syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Pierpont syndroom heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

## **Referenties**

1. Pierpont syndrome associated with the p.Tyr446Cys missense mutation in TBL1XR1. Slavotinek A, Pua H, Hodoglugil U, Abadie J, Shieh J, Van Ziffle J, Kvale M, Lee H, Kwok PY, Risch N, Sabbadini M. Eur J Med Genet. 2017;60:504-508
2. A specific mutation in TBL1XR1 causes Pierpont syndrome. Heinen CA, Jongejan A, Watson PJ, Redeker B, Boelen A, Boudzovitch-Surovtseva O, Forzano F, Hordijk R, Kelley R, Olney AH, Pierpont ME, Schaefer GB, Stewart F, van Trotsenburg AS, Fliers E, Schwabe JW, Hennekam RC. J Med Genet. 2016;53:330-7

## **Links**

[www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)

(vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders)

[www.hersenstichting.nl](http://www.hersenstichting.nl)

(stichting die bekendheid geeft aan verschillende hersenaandoeningen)

Laatst bijgewerkt: 15 december 2018

Auteur: JH Schieving