

Informatie over PACS1-gerelateerd syndroom / Schuurs-Hoeijmakers syndroom

Wat is PACS1-gerelateerd syndroom

PACS1-gerelateerd syndroom is een zeldzame genetische aandoening. Het wordt ook wel Schuurs-Hoeijmakers syndroom (SH-syndroom) genoemd, naar één van de artsen die de eerste mensen met deze aandoening beschreven heeft. Het is niet precies bekend hoe vaak SH-syndroom voorkomt. wereldwijd zijn er meer dan 50 mensen met SH-syndroom bekend.

De belangrijkste kenmerken die voorkomen bij personen met SH-syndroom:

- ontwikkelingsachterstand/ verstandelijke beperking, waarbij de taal-/spraakontwikkeling verder achter is dan de motorische ontwikkeling
- in hun gezicht laten personen met SH-syndroom gelijkenissen zien
- gedragsproblemen in de vorm van autismespectrumstoornis en woedeaanvallen
- spierslape (=hypotonie), met name op de jonge kinderleeftijd
- voedingsproblemen, met name bij overgang naar vast voedsel, met soms vertraagde groei
- koortsstuipen of epilepsie die goed reageert op anti-epilepsie medicatie
- aangeboren hartafwijkingen: atriumseptumdefect, ventrikelseptumdefect, persisterende ductus arteriosus
- oogafwijkingen
- obstipatie
- niet ingedaalde zaadballen (=cryptorchidisme) bij jongens

Daarnaast zijn er kenmerken die bij een minderheid van de mensen gezien worden, zoals:

- kleine schedelomtrek of vormafwijkingen van de schedel
- refluxklachten
- (milde) nierafwijkingen
- S-bocht in de rug (scoliose)
- hersenafwijkingen (alleen zichtbaar met een MRI scan)

Welke medische adviezen zijn er?

Het is aan te raden dat mensen met SH-syndroom worden vervolgd door een kinderarts of arts voor verstandelijk gehandicapten (AVG-arts) die de zorg coördineert.

Het is verstandig om ten minste eenmalig de volgende onderzoeken te laten verrichten:

- cardiologisch onderzoek, door middel van echocardiografie
- oogheeskundig onderzoek
- neurologisch onderzoek
- nieronderzoek, door middel van een echo-onderzoek

Daarnaast dient er speciale aandacht te zijn voor:

- gedragsproblemen
- voedingsproblemen

- taal-/spraaktaal problematiek
- hyperacusis (overgevoeligheid voor geluiden)

Een SI therapeut (=sensorische integratie therapeut) die gespecialiseerd is in het observeren van kinderen met een verstandelijke beperking, kan advies geven over prikkelaangepaste maatregelen, als er gedragsproblemen spelen.

Wat is de oorzaak?

De oorzaak van het SH-syndroom is een specifieke DNA-afwijking (c.607C>T) in het *PACS1*-gen.

Wat is de herhalingskans?

De aanleg voor SH-syndroom ontstaat meestal nieuw bij een kind. De DNA-afwijking in het *PACS1*-gen is dan ontstaan in de ei- of zaadcel of in de bevruchte eicel waaruit het kind is gegroeid.

Waardoor dat precies komt weten we niet. Het is niet iets dat iemand fout heeft gedaan of had kunnen voorkomen.

De kans op herhaling van SH-syndroom bij een volgend kind in een gezin is meestal klein, maar wel iets hoger dan normaal. Dit komt door de mogelijkheid van kiembaanmozaïcisme. Bij kiembaanmozaïcisme is de mutatie bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen. Omdat er daarnaast ook ei- of zaadcellen zijn zonder mutatie, wordt gesproken van mozaïcisme.

Met onderzoek van DNA uit bloed van de ouders kan kiembaanmozaïcisme niet worden uitgesloten. Uit ervaring blijkt echter dat de kans hierop erg klein is. Dat betekent dat ook de kans op herhaling van SH-syndroom bij een volgend kind in het gezin klein is, meestal kleiner dan 1%.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Desgewenst is tijdens een volgende zwangerschap prenatale diagnostiek mogelijk. Via een vlokcentest (bij 11 weken) of vruchtwaterpunctie (bij 16 weken) kan gericht onderzoek worden verricht naar de *PACS1*-mutatie bij het ongeboren kind. Daarnaast is echoscopisch onderzoek mogelijk. Meer informatie over een erfelijke aandoening en kinderwens staat op de website www.erfelijkheid.nl/kinderwens/wat-als-je-een-erfelijke-ziekte-kunt-doorgeven.

Voor informatie over de kans op herhaling en de mogelijkheden bij een kinderwens kan een afspraak worden gemaakt bij een klinisch geneticus.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website:

- <http://humandiseasesgenes.nl/pacs1/parents/>. De arts van uw kind kan hier met uw toestemming anoniem gegevens invoeren over uw kind om zo beter inzicht te krijgen in het SH-syndroom.
- er is een Engelstalige informatiefolder op de website van Unique <http://www.rarechromo.org/information/Chromosome%2011/PACS1%20related%20syndrome%20FTNW.pdf>.
- www.erfelijkheid.nl (algemene informatie over erfelijkheid).

- wetenschappelijk onderzoek loopt via de website van Simons Vip Connect
<https://www.simonsvipconnect.org/what-we-study/single-genes.html?id=1325>.
- website gemaakt door ouders: www.pacs1families.wordpress.com
- op facebook is een actieve besloten PACS1 groep, waar ouders ervaringen uitwisselen.