

Informatie over Phelan-McDermid syndroom

Wat is Phelan McDermid syndroom?

Phelan-McDermid syndroom (PMS) is een vorm van ontwikkelingsachterstand met meestal een ernstige achterstand in de taalspraakontwikkeling. Kinderen met dit syndroom hebben een lage spierspanning (hypotonie) en volwassenen een verstandelijke beperking. Slaapproblemen en gedragsproblemen binnen het autisme spectrum komen vaak voor, terwijl ongeveer een derde van de personen met PMS epilepsie heeft. Opvallend is dat er vaak een verminderd pijngevoel is.

Welke medische adviezen zijn er?

Een goede begeleiding van de ontwikkeling is uiteraard belangrijk, met name met aandacht voor de communicatie. Soms komen aangeboren hart- of nierafwijkingen voor, dus is het advies om eenmalig een nier echo te maken en met name bij jonge kinderen ook een hart echo. Eenmalige controle door een kinderneuroloog en alert zijn op epilepsie is ook belangrijk.

Omdat de kinderen pijn anders ervaren is het belangrijk om na een trauma (bijvoorbeeld val van de fiets), goed lichamelijk onderzoek te laten doen. Ook hebben personen met PMS moeite met het regelen van hun lichaamstemperatuur waardoor ze makkelijk oververhit raken. Het is belangrijk om daar in de zomer of bij ziekte op te letten.

Voor mensen met een ringchromosoom 22 (zie onder) gelden extra controles vanaf de leeftijd van 14 jaar omdat er een licht verhoogde kans is op goedaardige hersentumoren (schwannomen) die bijvoorbeeld slechthorendheid kunnen geven.

Er bestaat een Europese richtlijn waarbij ook een controle en advies schema is opgenomen (surveillance scheme): [Phelan-McDermid Guideline - ERN ITHACA \(ern-ithaca.eu\)](https://www.ern-ithaca.eu/).

Wat is de oorzaak?

Bij de meeste personen met PMS ontbreekt een stukje van één van de twee chromosomen 22: een deletie 22q13. In dat stukje chromosoom ligt de erfelijke aanleg SHANK3-gen. Een deel van de mensen met PMS heeft normale chromosomen 22, maar een verandering (mutatie) in het SHANK3-gen.

Een deel van de mensen met een deletie 22q13 heeft een ringchromosoom 22. Het chromosoom 22 heeft dan een ringvorm gekregen waarbij van de boven- en onderkant (q13) van het chromosoom een stukje is verdwenen. Omdat het belangrijk is om dit te weten vanwege extra controles dient er altijd microscopisch naar de chromosomen te worden gekeken.

Wat is de herhalingskans?

Een verandering in het SHANK3-gen is vrijwel altijd nieuw ontstaan en de kans op herhaling is laag. Soms is één van de ouders drager van een verandering in een deel van de cellen (mozaïek), in dat geval is de kans op herhaling verhoogd.

Ook de 22q13 deletie is meestal nieuw bij iemand ontstaan. Soms hebben ouders een translocatie. De herhalingskans is dan hoger. Vervolgonderzoek bij ouders kan uitwijzen of zij een hogere herhalingskans hebben. Als bij dit onderzoek niets wordt gevonden, dan is de herhalingskans <1%. Bij een volgende zwangerschap is er altijd de mogelijkheid om prenatale diagnostiek (bijvoorbeeld een vlokkentest) te laten doen.

Waar vind ik meer informatie?

Folder over deletie 22q13: [22q13 deletions Dutch 2019.pdf \(uniek-erfelijk.nl\)](#)

Folder over ringchromosoom 22: [Ring 22 Dutch FTNW.pdf \(uniek-erfelijk.nl\)](#)

Expertisecentrum voor Phelan-McDermid syndroom, afdeling Genetica, Universitair Medisch Centrum Groningen: [Phelan-McDermid syndroom: aangeboren aandoening \(umcg.nl\)](#)

Contact: 22q13@umcg.nl; (050)3617229

Lotgenotencontact: [Phelan-McDermid-syndroom - ZeldSamen](#)

Internationale organisatie: [Home - Phelan-McDermid Syndrome Foundation \(pmsf.org\)](#)

Kinderwens en erfelijke ziekten, prenatale diagnostiek: [Kinderwens en erfelijke ziektes | Erfelijkheid.nl](#)