

Informatie over het Chung-Jansen syndroom of *PHIP*-gerelateerde ontwikkelingsstoornis

Wat is het Chung-Jansen syndroom?

Het Chung-Jansen syndroom is een recent ontdekte zeldzame genetische aandoening en wordt ook wel *PHIP*-gerelateerde ontwikkelingsstoornis genoemd.

Personen met het Chung-Jansen syndroom hebben een combinatie van verschillende kenmerken waaronder een ontwikkelingsachterstand, gedragsproblemen, overgewicht, specifieke uiterlijke kenmerken en oogproblemen.

De ontwikkelingsachterstand varieert van milde leerproblemen tot een verstandelijke beperking. Gedragsproblemen die veelvuldig voorkomen zijn hyperactiviteit en kenmerken van autisme en soms kunnen agressie, stemmingswisselingen en angststoornissen aanwezig zijn. Overgewicht/obesitas ontstaat vaak op de kinderleeftijd. Deze uiterlijke kenmerken kunnen bij personen met het Chung-Jansen syndroom worden gezien: volle wenkbrauwen en/of doorlopende wenkbrauwen, opgewipte neuspunt, grote oren, taps toelopende vingers en een gebogen pink. Andere kenmerken zijn: een lage spierspanning, moeheid, maag-darmproblemen en problemen met zien (scheelzien, verziendheid). Niet iedereen met deze aandoening heeft dezelfde combinatie van verschijnselen.

Welke medisch adviezen zijn er?

Het Chung-Jansen syndroom kan niet worden genezen. De behandeling is gericht op de juiste begeleiding, het verminderen van klachten en het voorkomen van problemen.

Op de kinderleeftijd is regelmatige begeleiding door de kinderarts zinvol voor het in kaart brengen van de mate van ontwikkelingsachterstand en monitoren van het gewicht. Als er aanwijzingen zijn voor het ontstaan van overgewicht kan worden verwezen naar een diëtist. Het wordt aanbevolen om de oogarts in ieder geval één keer mee te laten kijken als dit bij het stellen van de diagnose nog niet is gebeurd. Bij het ontstaan van gedragsproblemen kan een (kinder)psychiater bij de behandeling worden betrokken. Zowel op de kinderleeftijd als op volwassen leeftijd kan begeleiding door een arts verstandelijk gehandicapten (AVG) bijdragen aan de behandeling van psychische en lichamelijke klachten.

Wat is de oorzaak?

Het Chung-Jansen syndroom kan op twee manieren worden veroorzaakt. Het kan ontstaan door een DNA verandering (=mutatie of aanleg) in het *PHIP*-gen, of doordat het *PHIP*-gen deels of geheel ontbreekt (=deletie).

Wat is de herhalingskans voor ouders met een kind met het Chung-Jansen syndroom?

Het Chung-Jansen syndroom ontstaat meestal nieuw in de persoon zelf. Dit wordt een *de novo* afwijking genoemd. Als de aanleg bij het kind nieuw is ontstaan, dan wordt de aanleg bij de ouders niet teruggevonden in het bloed. Er is dan in principe geen kans op herhaling voor de ouders. Toch is er een uitzondering mogelijk, namelijk als één van beide ouders een zogenaamde kiembaanmozaïek heeft. Bij kiembaanmozaïcisme is de aanleg bij één van de ouders aanwezig in een groepje eicellen of zaadcellen.

Omdat daarnaast ook ei- of zaadcellen aanwezig zullen zijn zonder de aanleg, wordt gesproken van mozaïcisme. Als een volgende zwangerschap opnieuw tot stand komt met een ei- of zaadcel met de aanleg, zal het kind opnieuw het Chung-Jansen syndroom hebben. De kans hierop is klein (<1%). Desgewenst is bij een eventueel toekomstige zwangerschap daarom prenatale diagnostiek mogelijk (via een vlokkentest of vruchtwaterpunctie). Aangezien de technieken in ontwikkeling blijven, is het advies contact op te nemen met de klinisch geneticus bij een actuele kinderwens of zwangerschap.

Een enkele keer is de mutatie in het *PHIP* gen niet nieuw ontstaan, maar heeft één van de ouders de mutatie ook. Iemand met het Chung-Jansen syndroom heeft 50% kans (1 op 2) per kind om de aanleg aan een (toekomstig) kind door te geven. Dit geldt voor zowel zonen als dochters. Dit wordt autosomaal dominante overerving genoemd.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende website(s):

<https://chungjansensyndrome.eu/nl/>

<https://erfelijkheid.nl/ziektes/chung-jansen-syndroom>

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/PHIP.php>

<http://humandiseasegenes.com/hip/>

19 april 2021.