

Informatie over het Pallister-Killian syndroom

Wat is het Pallister-Killian syndroom?

Het Pallister-Killian syndroom (PKS) is een zeer zeldzame genetische aandoening. Er is berekend dat het syndroom bij ongeveer 1 op elke 20.000 levend geboren kinderen voor komt.

Het syndroom kan soms al tijdens de zwangerschap verschijnselen geven die met de echo te zien zijn. Vaak heeft de baby dan teveel vruchtwater, wat kortere bovenarmen en een hernia diafragmatica (een middenrifbreuk). Bij de geboorte kunnen uiterlijke kenmerken opvallen. Het gezicht is wat grof met een vlak profiel en er is weinig beharing aan de slapen. De ogen staan wijder uit elkaar en de neus is kort en opgewipt. Soms is er een gehemelt spleet. Er kunnen ook skeletafwijkingen zijn zoals extra vingers of tenen, heupdysplasie en dwangstanden aan de vingers (contracturen). Veel kinderen worden met een extra tepel geboren. Andere kenmerken die gevonden kunnen worden zijn een hartgebrek en het dicht of afwezig zijn van de anus. Ook zijn de kinderen op jonge leeftijd opvallend slap en er zijn vaak voedings- en ademhalingsproblemen.

De ontwikkeling van het kind is vertraagd en speciaal onderwijs is nodig. Op een MRI van de hersenen worden vaak afwijkingen gezien en epilepsie komt vaak voor. De verstandelijk beperking is meestal ernstig maar kan ook milder zijn. Aan de huid worden vaak streepvormige pigmentverschillen gezien. Dit kenmerk en de variatie in de verstandelijke ontwikkeling tussen personen zijn te verklaren vanuit het gegeven dat de oorzaak een mozaïek chromosoomafwijking is (zie hieronder).

Omdat niet alle personen met PKS dezelfde verschijnselen hebben én omdat iemand er aan moet denken (zie oorzaak) kan de diagnose op elke leeftijd worden gesteld. De diagnose wordt bij de meeste mensen echter op de baby-/peuterleeftijd gesteld.

Welke medische adviezen zijn er?

Het syndroom zelf kan niet worden genezen. Indien aanwezig kan er voor o.a. de hernia diafragmatica, hartafwijking en gehemelt spleet een operatie nodig zijn.

De behandeling is er verder op gericht om de persoon zo goed mogelijk te controleren met specifieke aandacht op die kenmerken waarvan we weten dat het er bij hoort (preventief management).

De kinderarts – EAA (Erfelijke en Aangeboren Aandoeningen) zal op de medische kenmerken, groei en ontwikkeling letten. De kinderen worden vaak samen met de kinderneuroloog gezien; andere specialisten, zoals de (kinder)cardioloog worden zo nodig betrokken. Op volwassen leeftijd is de AVG (Arts voor Verstandelijk Gehandicapten) meestal de hoofdbehandelaar.

Wat is de oorzaak?

PKS wordt veroorzaakt door een chromosoomafwijking. De korte arm van chromosoom 12 (12p) is in viervoud aanwezig ipv in tweevoud. Dat heet een tetrasomie 12p. De twee extra stukken 12p liggen als een extra en klein chromosoom in de cellen, dus er zijn dan 47 ipv 46 chromosomen. Dat extra chromosoom heet een isochromosoom 12p. De meeste huidcellen laten dit zien, maar de diagnose kan gemist worden bij bloedonderzoek. Het is een mozaïek chromosoomafwijking, dat betekent dat het isochromosoom 12p maar in een deel van de lichaamscellen aanwezig is.

Tegenwoordig wordt de diagnose soms vermoed bij microarray* onderzoek op bloed, maar wordt het makkelijkste vastgesteld met dezelfde techniek op een wangslijmvliesuitstrijkje.

Met vruchtwateronderzoek kan de diagnose ook gesteld worden; vruchtwatercellen zijn immers vooral huidcellen van de baby.

**een DNA techniek om chromosoomafwijkingen op te sporen.*

Wat is de herhalingskans?

De kans op herhaling is laag. We gaan er van uit dat de chromosoomafwijking bij de persoon zelf is ontstaan. Ouders hebben in een volgende zwangerschap echter wel een indicatie voor prenatale diagnostiek omdat zij een eerder kind met een chromosoomafwijking kregen.

Wat zijn mogelijkheden bij een kinderwens?

Ondanks de lage kans op herhaling kunnen aanstaande ouders een test in de zwangerschap laten doen. Prenatale diagnostiek kan uitgevoerd worden door middel van een vlokcentest rond de 11e week van de zwangerschap, of een vruchtwaterpunctie vanaf 16 weken zwangerschapsduur.

In de afgenomen cellen wordt DNA-onderzoek (microarray) gedaan. De uitslag is na ongeveer twee weken bekend. De kans op een miskraam is ongeveer 0,5% (1 op 200) bij de vlokcentest en ongeveer 0,3% bij de vruchtwaterpunctie. Indien uit het onderzoek blijkt dat het ongeboren kind de aandoening heeft kan de zwangerschap desgewenst afgebroken worden.

Vanwege het lage herhalingsrisico is PGT (Pre-implantatie Genetische Test) niet aan de orde.

Waar vind ik meer informatie?

<https://erfelijkheid.nl/ziektes/pallister-killian-syndroom>

<http://www.pkskids.nl/wat-is-pks>

<http://omim.org/entry/601803>

<https://nl-nl.facebook.com/PksKidsNederland/>

[Pallister-Killian syndrome FTNW.pdf \(rarechromo.org\)](#)

30 november 2022.