

## **Informatie over het Pallister-Hall syndroom**

### **Wat is Pallister-Hall syndroom?**

Dit is een zeldzaam syndroom. Het is in 1980 voor het eerst beschreven door dokters Judith Hall en Philip Pallister. Wereldwijd zijn er ongeveer 100 mensen bekend met het Pallister-Hall syndroom. Het wordt gekenmerkt door een combinatie van aangeboren afwijkingen:

- Een hypothalaam hamartoom – dit is een goedaardig gezwel in de hersenen. Het geeft meestal geen klachten. Het zit bij de hypothalamus, dit is een orgaan in de hersenen dat hormonen maakt. Soms veroorzaakt het hamartoom stoornissen in de hormoonhuishouding en/of epilepsie.
- Extra vingers en tenen (polydactylie).

Hiernaast zijn er andere aangeboren afwijkingen die vaak voorkomen bij personen met dit syndroom. De meest voorkomende zijn een niet-doorgankelijke anus (anusatresie), afwijkingen van het strottenhoofd en de luchtpijp, “zwemvliesjes” tussen de vingers en tenen (syndactylie), nierafwijkingen, relatief korte armen en benen en kleine nagels. De meeste personen met Pallister-hall syndroom hebben een normale intelligentie, een minderheid heeft een verstandelijke beperking en/of gedragsproblemen.

### **Welke medische adviezen zijn er?**

Het Pallister-Hall syndroom kan niet worden genezen. De behandeling kan van persoon tot persoon verschillen en hangt af van iemands klachten. De hormoonspiegels moeten regelmatig worden gecontroleerd en eventuele stoornissen in de hormoonhuishouding worden behandeld met medicijnen. Het is belangrijk bij (het vermoeden van) deze diagnose zo snel mogelijk de hormoonspiegels te controleren (met name cortisol). Voor bepaalde verschijnselen zoals extra vingers en/of tenen, een anus die niet doorgankelijk is, of bepaalde problemen van de luchtwegen, kan soms een operatie worden gedaan. De prognose is afhankelijk van de ernst en behandelbaarheid van de aangeboren afwijkingen. Als deze behandelbaar zijn kan iemand met Pallister-Hall syndroom oud worden.

Let op: medicijnen die gebruikt worden bij ADHD kunnen soms epilepsie veroorzaken bij personen met Pallister-Hall syndroom.

### **Wat is de oorzaak?**

Het Pallister-Hall syndroom wordt veroorzaakt door een verandering (mutatie) in een erfelijke eigenschap, het GLI3-gen.

### **Hoe erft het Pallister-Hall syndroom over?**

Het syndroom erft autosomaal dominant over. Dit betekent dat kinderen van een ouder met (de erfelijke aanleg voor) dit syndroom ieder 50% (1 op 2) kans hebben op de aanleg voor de aandoening. Dit geldt voor zonen en voor dochters.

Niet iedereen met de aanleg heeft dezelfde klachten. De ernst van de aandoening en de leeftijd waarop klachten ontstaan, kan (ook binnen één familie) sterk verschillen. Bij ongeveer 25% van de mensen met het Pallister-Hall syndroom is de aanleg nieuw ontstaan. Zij zijn dan de eerste in de familie met de aanleg. De meerderheid (75%) van de mensen heeft de aanleg geërfd van één van de ouders.

### **Wat betekent dit voor familieleden?**

Voor kinderen van iemand met Pallister-Hall syndroom is de kans op het erven van de aanleg 50% (1 op 2). Als de aanleg nieuw ontstaan is, is de kans voor broertjes of zusjes op dit syndroom laag (maximaal 1%). Voor andere familieleden is de kans dan niet verhoogd. Als de aanleg geërfd is, dan is de kans op de aanleg 50% (1 op 2) voor de eerstegraads familieleden. Alhoewel de uiting van dit syndroom variabel is, zijn bij vrijwel iedereen met de aanleg wel enkele kenmerken, zoals extra vingers of tenen, aanwezig.

### **Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?**

Als iemand het Pallister-Hall syndroom heeft en/of eerder een kind heeft gekregen met dit syndroom, is het, indien gewenst, mogelijk om vóór of tijdens de zwangerschap na te gaan of het ongeboren kind de aanleg heeft. Dit kan alleen als de mutatie in de familie bekend is. De ernst van de verschijnselen is niet te voorspellen.

Onderzoek vóór het zwanger worden is mogelijk via PGD (embryoselectie). Hiervoor is een IVF/ICSI-behandeling (reageerbuisbevruchting) nodig. Voordat embryo's worden teruggeplaatst in de baarmoeder, worden deze getest op de aanleg. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Pallister-Hall syndroom worden teruggeplaatst. Meer informatie hierover is te vinden via [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

Onderzoek tijdens de zwangerschap kan door middel van een vlokentest (rond de 11e week van de zwangerschap) of een vruchtwaterpunctie (rond de 16e week van de zwangerschap). Door gebruik van donorzaad of -eicellen kan voorkomen worden dat de aanleg doorgegeven wordt.

### **Waar vind ik meer informatie?**

Meer informatie over Pallister-Hall syndroom kunt u vinden op internet, <https://www.erfelijkheid.nl/ziektes/pallister-hall-syndroom> en <http://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/syndromen/pallisterhall.php>.