

Informatie over het Pallister – Killian syndroom

Wat is het Pallister – Killian syndroom?

Het Pallister – Killian syndroom (PKS) is een zeer zeldzame genetische aandoening. In Engeland is een geboorte incidentie van 5,1 op een miljoen levend geboren kinderen berekend.

De aandoening kan al tijdens de zwangerschap worden gevonden. Vaak heeft de baby dan teveel vruchtwater, wat kortere bovenarmen en een hernia diafragmatica (een middenrif breuk). Er zijn speciale uiterlijke trekken. 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. De nek is kort. Veel kinderen worden met een extra tepel geboren. De ontwikkeling van het kind is vertraagd en speciaal onderwijs is nodig. Structurele hersenafwijkingen op de MRI zijn gangbaar en epilepsie komt vaak voor. De verstandelijk beperking is vaak ernstig maar kan ook milder zijn. Anderen kenmerken die gevonden kunnen worden zijn een hartgebrek, extra vingers/tenen en het dicht of afwezig zijn van de anus.

Aan de huid worden vaak streepvormige pigment lijnen gezien.

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. De behandeling is er 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, de bloedcellen niet of nauwelijks. Het is een mozaiek chromosoomafwijking. De diagnose kan dus makkelijk gemist worden als er chromosomen onderzoek in bloed wordt gedaan. Onderzoek van wangslimvlies cellen of van huidcellen laat de afwijking wel zien. Met vruchtwater onderzoek kan de diagnose gesteld worden; vruchtwatercellen zijn immers vooral huidcellen van de baby.

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 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.

Waar vind ik meer informatie?

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

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

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

<https://www.rarechromo.org/media/information/Chromosome%2012/Pallister-Killian%20syndrome%20FTNW.pdf>