

Informatie over Poland sequentie

Wat is de Poland sequentie?

De Poland sequentie is een zeldzame aangeboren aandoening. Het komt bij ongeveer 1 op de 20.000 tot 50.000 mensen voor. Er zijn meer mannen met de Poland sequentie dan vrouwen (3:1). We spreken van een sequentie wanneer er meerdere aandoeningen samen voorkomen. Er wordt ook wel gesproken over de Poland anomalie of het Poland syndroom. Bij de Poland sequentie worden afwijkingen aan de borst, onderarmen en vingers beschreven. Aan de borst valt op dat er vaak spieren ontbreken. De huid ter plaatse kan dunner zijn dan normaal. Bij meisjes kan de borst kleiner zijn dan aan de andere zijde en kan de tepel ontbreken. In de onderarm en in de vingers kunnen afwijkingen aan de botten voorkomen. De arm, hand en de vingers kunnen korter zijn. Ook kunnen vingers aan elkaar gegroeid zijn. Mensen met de Poland sequentie kunnen last hebben van een hoogstand van de schouder en van een afwijkende vorm van de ribben en wervels. Het hart ligt bij sommigen anders geplaatst in de borstkas. Ook worden andere aangeboren afwijkingen vaker beschreven bij mensen met het Poland syndroom, zoals afwijkingen van bijvoorbeeld de maag en de nieren. De ontwikkeling van mensen met deze sequentie verloopt normaal. De kenmerken komen niet bij iedereen met de Poland sequentie in dezelfde mate voor.

Welke medische adviezen zijn er?

De behandeling heeft als doel mensen zo goed mogelijk te laten functioneren. Fysiotherapie en begeleiding door een maatschappelijk werker of psychologe kunnen hierbij helpen. Soms is er een operatie nodig, bijvoorbeeld voor het losmaken van aan elkaar gegroeide vingers. De meeste mensen met de Poland sequentie hebben geen behandeling nodig.

Wat is de oorzaak?

De Poland sequentie is een gevolg van een verstoorde aanleg vroeg in de zwangerschap. Mogelijk komt deze verstoring door een doorbloedingsprobleem. Er zijn enkele families waarin meerdere familieleden de Poland sequentie hebben. Hierdoor wordt gedacht dat erfelijke factoren een rol spelen in het ontstaan van de sequentie. Het is niet bekend welke factoren dit zijn.

Hoe erft de Poland sequentie over?

Waarschijnlijk is de Poland sequentie 'multifactorieel'. Dat wil zeggen dat zowel erfelijke- als omgevingsfactoren bijdragen aan het ontstaan van de sequentie.

Wat betekent dit voor familieleden?

Ouders van kinderen met de Poland sequentie hebben een licht verhoogd risico op een tweede kind met de Poland sequentie (max. 5%). Wanneer meerdere familieleden de Poland sequentie hebben zal dit risico duidelijker verhoogd zijn.

Mensen met het Poland syndroom kunnen zelf kinderen krijgen. Zij hebben een iets verhoogde kans om kinderen te krijgen met het Poland syndroom.

Wat zijn de mogelijkheden bij een kinderwens?

Het risico dat iemand met een eerder kind met de Poland sequentie nogmaals een kind krijgt met de sequentie is zeer laag (max. 5%). Door middel van uitgebreid echoscopisch onderzoek kan geprobeerd worden om de aangeboren afwijkingen tijdens de zwangerschap vast te stellen.

Waar vind ik meer informatie?

Voor meer informatie kunt u terecht op de volgende websites: www.kinderneurologie.eu, erfelijkheid.nl/ziektes/poland-anomalie en erfelijkheid.nl (algemene informatie over overerving).

29-10-2019