

PHELAN-McDERMID SYNDROOM SPOED KAART

INFORMATIE VOOR ZORGVERLENERS OVER PHELAN-McDERMID SYNDROOM (PMS)

Algemene informatie

Phelan-McDermid syndroom (PMS) is een klinisch variabele aandoening met als belangrijkste kenmerken een meest matig tot ernstige ontwikkelingsachterstand, afwezige of ernstig vertraagde spraakontwikkeling, gedragsproblemen met autisme kenmerken en meerdere andere bijkomende symptomen. PMS wordt Meestal veroorzaakt door een deletie van chromosoom 22, inclusief band 22q13.33, of een pathogene variant in het *SHANK3* gen. Onderstaand worden de kenmerken genoemd die belangrijk zijn in een spoed situatie. Voor een volledig overzicht van alle kenmerken zie Schön et al., EJMG 2023.

Frequent optredende problemen (>30%)

- Ontwikkelingsachterstand/Verstandelijke beperking
- Ernstig beperkte spraak
- Hypotonie
- Verminderde respons op pijn
- Hypohidrose*
- Autisme spectrum kenmerken
- Hyperactiviteit#
- Slaapproblemen#
- Regressie/Verlies van vaardigheden
- Cyclische stemmingsstoornissen
- Gastro-intestinale problemen (obstipatie, diarree)
- Dysmorphieën (o.a. lange wimpers, ptosis, brede neus, puntige kin, dysmorphe oren, malocclusie, retrognathie, grote volle handen)

Minder frequent optredende problemen (<30%)

- Convulsies
- Visus problemen/Strabisme
- Slechthorendheid
- Agressief gedrag tegen zichzelf en anderen
- Gastro-oesofageale reflux
- Aangeboren hartafwijkingen
- Recidiverende luchtweginfecties
- Nierafwijkingen/Urogenitale problemen*
- Hyperlaxe gewrichten
- Lymfoedeem*
- Eczeem

*alleen of hoofdzakelijk bij deleties 22q13.3

#frequenter bij *SHANK3* varianten

Acute potentieel levensbedreigende complicaties

- Convulsies
- Brandwonden door verminderde pijn respons
- Complicaties door gastro-oesofageale reflux
- Oververhitting door hypohidrose
- Luchtweg infecties

Voor meer informatie zie de International Phelan-McDermid syndrome Foundation

<https://pmsf.org> en de Consensus guidelines on Phelan-McDermid syndrome, Special Issue EJMG 2023.

Clinical Synopsis, *Surveillance Scheme* en *Emergency Card* kunnen gedownload worden van de ITHACA website (scan QR-code).



PHELAN-McDERMID SYNDROOM SPOED KAART (Ingevuld ___/___/20___)

PERSOONLIJKE GEGEVENS

Naam _____
Geboren _____ Geslacht _____
Adres _____
Telefoon _____

GEGEVENS COORDINERENDE ARTS

Naam _____
Telefoon _____
Email _____

CONTACT GEGEVENS VOOR SPOED

Naam _____
Relatie _____
Telefoon _____
Email _____

Naam _____
Relatie _____
Telefoon _____
Email _____

Typische vitale parameters van de patiënt

Zuurstof saturatie (%) _____
AH-frequentie (AH/min) _____
Hartfrequentie (/min) _____
Bloeddruk (mmHg) _____
Temperatuur regulatie _____

Lengte (cm) _____ (___/___/20___)
Gewicht (Kg) _____ (___/___/20___)
Hoofdomtrek(cm) _____ (___/___/20___)
() NG tube () G-tube type en maat _____
() Tracheostoma () Kunstmatige beademing
() Vasculair access device _____

Allergieën: _____

Major malformaties

() Hartafwijking: type _____
Laatste check ___/___/20___; operatie geen/datum ___/___/20___
() Structurele hersenafwijking: _____
Laatste MRI ___/___/20___

Psychomotore ontwikkeling

() Normaal () Borderline () Vertraagd
() hypotonie, ernst _____

Cognitieve ontwikkeling

Mate van achterstand: () mild () matig
() ernstig () profound

Verbale communicatie

() Afwezig () Ernstig beperkt () Beperkt
() Vrijwel normaal () Normaal

Gedragsproblemen

() Slaapproblemen, type _____
() Angst () Agressie () Automutilatie
() Hyperactiviteit () Autisme spectrum disorder
Houdt van: _____
Houdt niet van: _____

Medicijngebruik

Medicijn	Dosis	Frequentie	Reden
----------	-------	------------	-------

Medische complicaties

() Voedingsintolerantie: () Lactose () Gluten
Anders _____ Speciaal dieet _____
() Gastrointestinale reflux () Cyclisch braken
() Obstipatie () Diarree
() Gehoorverlies: () sensorineuraal () conductief
() mild () matig () ernstig () hoorapparaten
() Visuele beperking: type _____ () bril
() Verminderde pijn perceptie
() Pneumonie (recidiverend), data _____
() Oorinfecties (frequent) () Bijholte infecties
() Nier/genitale problemen: type _____
() Heup problemen: type _____
() Lymfoedeem type _____
() Tandafwijkingen: () caries () crowding
() staat inspectie toe
() Overige medische problemen: type _____

