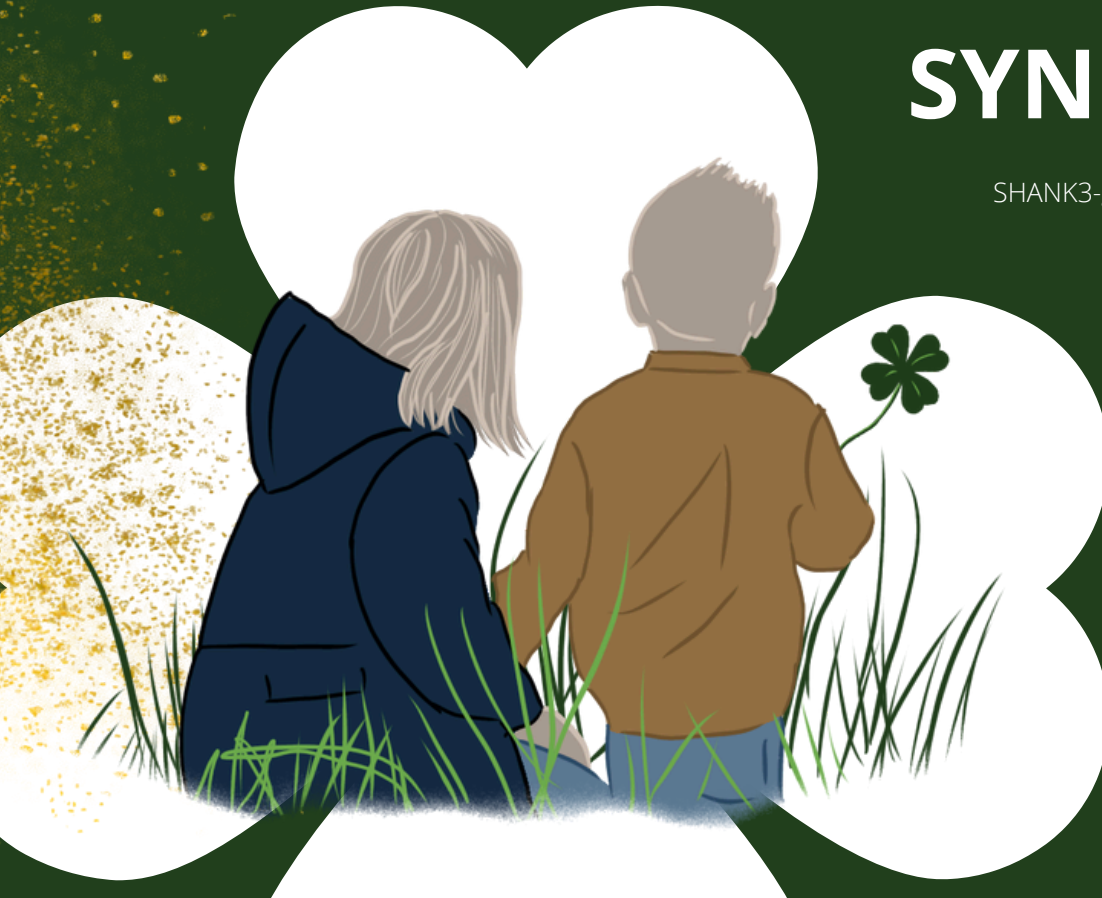


PHELAN-McDERMID SYNDROOM

22Q13-DELETIESYNDROOM
SHANK3-gerelateerde NEUROLOGISCHE
ONTWIKKELINGSSTOORNIS

**Brochure voor
familieleden of
verzorgers die betrokken
zijn bij de zorg voor
personen met het Phelan-
McDermid syndroom in
lijn met de Europese
richtlijn voor PMS**



AUTEURSCHAP

ONTWIKKELING EN ONTWERP VAN DE BROCHURE

Marta López-Argumedo González-Durana, Baskisch Bureau voor HTA (Osteba), Barakaldo, Spanje.

Beatriz Carmona Hidalgo, Andalusisch Agentschap voor de beoordeling van gezondheidstechnologie (AETSA), Andalusische Publieke Stichting Vooruitgang en Gezondheid (FPS), Sevilla, Spanje.

Josune Domínguez García, Baskisch Bureau voor HTA (Osteba) / Baskische Stichting voor Innovatie en Onderzoek in de Gezondheidszorg (BIOEF), Barakaldo, Spanje.

COÖRDINATIE van de brochure

Charlotte Gaasterland, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland / ERN-ITHACA richtlijnwerkgroep.

Agnies van Eeghen, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC, Amsterdam / ERN-ITHACA richtlijnwerkgroep.

Mirthe Klein Haneveld, Emma Kinderziekenhuis, Amsterdam UMC, Amsterdam, Nederland / ERN-ITHACA richtlijnwerkgroep.

EUROPEES CONSORTIUM VOOR PHELAN-McDERMID SYNDROOM

Conny van Ravenswaaij-Arts (coördinator), Norma Alhambra, Britt Marie Anderlid, Stephanie Andres, Emmelien Aten, Rui Barbosa Guedes; Maria Clara Bonaglia, Thomas Bourgeron, Monica Burdeus-Olavarrieta, Maya Carbin, Jennifer Cooke, Robert Damstra, René de Coo, Gareth Evans, José Ramón Fernández-Fructuoso, Andreas Grabrucker, Cecilia Gunnarson, Kinga Hadzsiev, Raoul Hennekam, Sarah Jesse, Sarina Kant, Sylvia Koza, Els Kuiper, Annemiek Landlust, Pablo Lapunzina, Eva Loth, Sahar Mansour, Anna Maruani, Teresa Matina, Aušra Matulevičienė, Julian Nevado, Susanne Parker, Sandra Robert, Carlo Sala, Antonia San José Cáceres, Michael Schön, Kamile Siauryte, Daphne Stemkens, Dominique Stiefsohn, Ann Swillen, Anne-Claude Tabet, Roberto Toro, Alison Turner, Inge van Balkom, Griet van Buggenhout, Agnies van Eeghen, Sabrina van Weering-Scholten, Chiara Verpelli, Stéphane Vignes, Annick Vogels, Klea Vyshka, Margreet Walinga en andere leden van het **Europees consortium voor Phelan-McDermid syndroom** (te bereiken via 22q13@umcg.nl).

BELANGENVERKLARING

De auteurs hebben geen belangenconflicten te melden.

FINANCIERING

De inhoud van deze brochure volgt de algemene structuur van het patiëntenboekje voor Phelan-McDermid syndroom en is ontwikkeld in het kader van het ERN-richtlijnenprogramma onder contract SANTE/2018/B3/030-S12.813822 met de Europese Commissie.

DANKBETUIGING

Onze dank gaat uit naar de ervaringsdeskundige leden van het consortium die deze brochure kritisch hebben bekeken, waaronder Norma Alhambra Jiménez, Rui Barbosa Guedes, Julia Bouchet, Maya Carbin, Stella Di Domenico, José Ramón Fernández, Els Kuiper, Susanne Parker, Sandra Robert, Daphne Stemkens, Dominique Stiefsohn en Alison Turner. Speciale dank gaat uit naar de families die de inspiratie vormden voor deze brochure.

Uitgave: augustus 2023

KORTE BESCHRIJVING

Deze brochure geeft een aangepaste samenvatting van de Europese consensusrichtlijn voor Phelan-McDermid syndroom en bevat informatie over klinische kenmerken, diagnose, behandeling en aanbevelingen. De volledige richtlijn is gepubliceerd als speciale uitgave van het European Journal of Medical Genetics (<https://www.sciencedirect.com/journal/european-journal-of-medical-genetics/special-issue/103SFTL92SC>) en alle informatie, inclusief de meest recente updates, is beschikbaar op de website van ERN-ITHACA (<https://ern-ithaca.eu/documentation/guidelines/>, zie QR-code).

Raadpleeg uw arts voor gedetailleerde medische informatie. Aan het einde van deze brochure vindt u bovendien een aantal nuttige hulpmiddelen, organisaties, websites en sociale media.

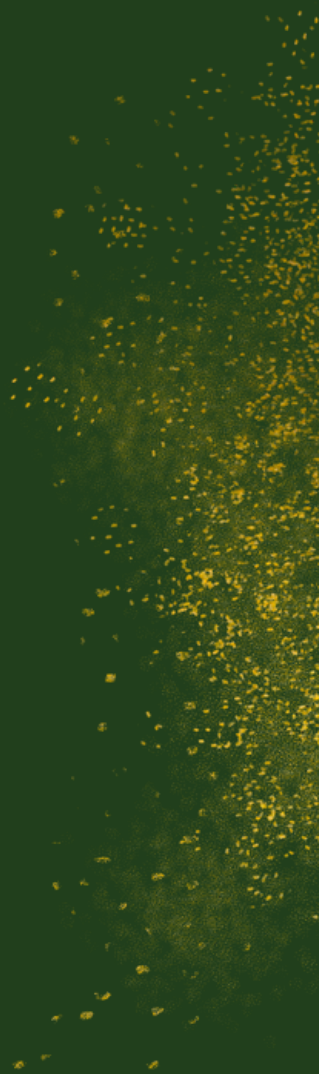


Link naar alle materialen van de PMS-richtlijn

Niets in het leven is om bang voor te zijn, het moet
alleen begrepen worden. Dit is het moment om meer
te begrijpen, zodat we minder bang hoeven te zijn.



Marie Curie





INHOUDSOPGAVE

WAT WORDT ER IN DIT DOCUMENT BEHANDELD?.....	6
WAT IS HET PHELAN-McDERMID SYNDROOM?.....	7
DIAGNOSE.....	8
WAT ZIJN DE KLINISCHE KENMERKEN VAN HET PHELAN-McDERMID SYNDROOM?.....	10
BEHANDELING.....	16
KAN HET OPNIEUW GEBEUREN?.....	22
DO'S.....	23
HOE KAN IK EXTRA ONDERSTEUNING KRIJGEN?.....	30
WOORDENLIJST.....	34



WAT WORDT ER IN DIT DOCUMENT BEHANDELD?

Dit is een informatief document voor familieleden of verzorgers die betrokken zijn bij de zorg voor personen met Phelan-McDermid syndroom (PMS). Het document is een aangepaste versie van de Europese consensusrichtlijn voor het Phelan-McDermid syndroom. De richtlijn is ontwikkeld door een consortium bestaande uit professionals en ouders als ervaringsdeskundigen die 14 Europese landen vertegenwoordigen, en gebaseerd op de resultaten van een wereldwijd onderzoek dat door bijna 600 families is ingevuld. De meest recente versie van de richtlijn is te vinden op <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.

In deze brochure vindt u informatie over klinische kenmerken, diagnostiek, behandeling, de kans op herhaling en de aanbevelingen zoals gepubliceerd in de Europese richtlijn (zie "Do's").

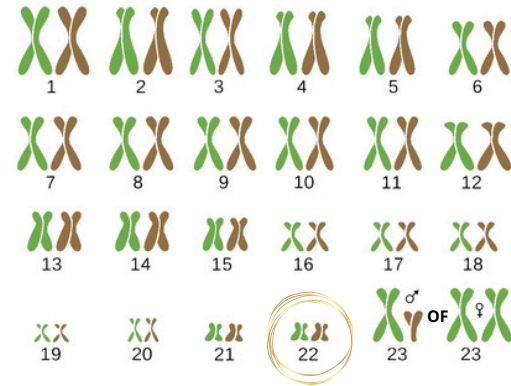
Het krijgen van de diagnose PMS kan erg ingrijpend zijn voor de persoon zelf, de familie en verzorgers. Sommige informatie in deze brochure kan daarom overweldigend zijn. Aarzel niet om uw arts om hulp te vragen. Aan het einde van deze brochure vindt u andere informatiebronnen, waaronder familie- of PMS-specifieke zorgorganisaties die ondersteuning kunnen bieden.

Met behulp van de richtlijn en deze brochure streven we naar een optimale zorg voor uw familielid met PMS. We hopen dat deze brochure u bijstaat in het pad dat u bewandelt met uw zoon/dochter of familielid met PMS.

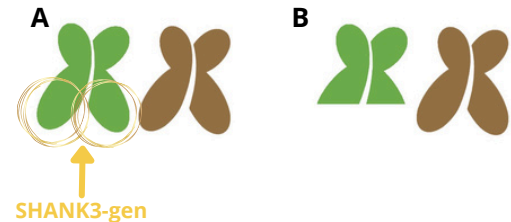


WAT IS HET PHELAN-McDERMID SYNDROOM?

Het Phelan-McDermid Syndroom (PMS), ook bekend als 22q13-deletiesyndroom (als de meest voorkomende oorzaak), kan zowel een chromosomale als een monogene aandoening zijn. Chromosomen, die bestaan uit genetisch materiaal of DNA, bevinden zich in de celkernen. Elke cel heeft 23 paar chromosomen (dus 46 in totaal). Van elk paar is één chromosoom afkomstig van de moeder en het andere van de vader. Wanneer een stukje erfelijk materiaal in een chromosoom ontbreekt, wordt dit een deletie genoemd. Bij PMS kan een deel van chromosoom 22 ontbreken, een zogenaamde 22q13-deletie. Het gen SHANK3 bevindt zich in dit deel van het chromosoom en gaat dus verloren in een van de chromosomen van paar 22 (figuur 1 en 2). Een andere oorzaak van PMS is een verandering (mutatie) in de code van het SHANK3-gen zelf (monogene vorm van PMS). Hierbij gaat geen genetisch materiaal verloren, maar is het SHANK3-gen disfunctioneel.



Figuur 1. 23 paar chromosomen zoals aanwezig in elke menselijke cel (chromosoompaar 22 is omcirkeld).



Figuur 2. A toont twee volledige kopieën van chromosoom 22. B toont één onvolledig chromosoom 22 als gevolg van een deletie. Het ontbrekende deel resulteert in het verlies van één kopie van het SHANK3-gen, dat verantwoordelijk is voor de meeste klinische symptomen bij mensen met PMS.



Een 22q13-deletie kan een eenvoudige deletie zijn zoals afgebeeld in figuur 2B. In sommige gevallen kan de deletie echter ook veroorzaakt worden door de vorming van een ringchromosoom 22. Een dergelijke ring ontstaat wanneer beide uiteinden van het chromosoom samensmelten, zoals uitgelegd in figuur 3.



Figuur 3. Ringchromosoom 22.

DIAGNOSE

De symptomen van PMS zijn niet specifiek en kunnen sterk variëren tussen individuen met het syndroom. Daarom is de diagnose van PMS gebaseerd op genetisch onderzoek. De diagnose kan worden gesteld door gedetailleerd chromosoomonderzoek (microarray) waarbij een 22q13-deletie wordt gevonden of door DNA-onderzoek (meestal Whole Exome Sequencing (WES)) waarbij een mutatie in het SHANK3-gen wordt vastgesteld.

Als een 22q13-deletie wordt gevonden, zijn verdere onderzoeken nodig om te bepalen of deze wordt veroorzaakt door een ringchromosoom 22 (figuur 3). Dit is belangrijk omdat personen met een deletie als gevolg van een ringchromosoom 22 bijkomende gezondheidsproblemen kunnen hebben.

Verder genetisch onderzoek, waaronder onderzoek bij de ouders, kan nodig zijn om de kans op herhaling bij toekomstige zwangerschappen vast te stellen.



WIE LOOPT ER RISICO?

PMS is een aandoening die al bij de geboorte aanwezig is, maar meestal pas na een aantal maanden of jaren duidelijk wordt. Het syndroom treft zowel mannen als vrouwen en het komt naar schatting bij ongeveer één op de 30.000 geboortes voor.



WAAROM HEEFT MIJN KIND HET PHELAN-McDERMID SYNDROOM?

PMS wordt meestal veroorzaakt door een mutatie of deletie van het SHANK3-gen bij het kind, die niet aanwezig is bij de ouders (dit noemen we *de novo*). Waarom deze mutatie of deletie soms optreedt is niet bekend en de kans dat het bij een volgende zwangerschap opnieuw gebeurt, is in de meeste gevallen klein (ongeveer 1-2%).

Soms heeft een van de ouders de genetische afwijking in een deel van de cellen (mozaïekvorm) waardoor er geen of minder symptomen zijn, maar wel een verhoogde kans op herhaling.

Ook kan een ouder drager zijn van een zogenaamde translocatie, waarbij een deel van chromosoom 22 is verwisseld met een ander chromosoom. Dit betekent dat de ouder gezond is, maar kinderen een verhoogde kans lopen op een 22q13-deletie.



WAT ZIJN DE KLINISCHE KENMERKEN VAN HET PHELAN- McDERMID SYNDROOM?

ALGEMENE SYMPTOMEN

De belangrijkste kenmerken van dit syndroom zijn matige tot ernstige verstandelijke beperkingen, communicatie-, spraak- en taalproblemen, en een lage spierspanning (hypotonie). Mensen met de diagnose PMS hebben extra ondersteuning nodig in hun dagelijks leven.

Pasgeborenen lijken meestal op andere baby's met gemiddelde groeiparameters en geen specifieke gezichtskenmerken. Op jonge leeftijd kan het evenwicht en de fijne motoriek minder goed ontwikkeld zijn. De cognitieve, sociale, emotionele en taalontwikkeling verloopt langzamer dan bij andere kinderen, maar ouders beschrijven hun kinderen als vrolijk, sociaal, vriendelijk en aanhankelijk. Er is meestal sprake van een ernstige vertraging in de spraakontwikkeling, evenals een verhoogde pijndrempel.

Daarnaast kunnen er milde uiterlijke kenmerken optreden (lange wimpers, borstelige wenkbrauwen, volle neuspunt, grote oren, puntige kin, grote handen en niet goed gevormde teennagels). Deze uiterlijke kenmerken zijn echter niet specifiek en de diagnose kan niet worden gesteld aan de hand van het uiterlijk van de persoon.





Verlies van eerder verworven vaardigheden (regressie) kan optreden tijdens verschillende ontwikkelingsfasen (kindertijd, puberteit, volwassenheid). De puberteitsontwikkeling is meestal normaal, maar kan ook vervroegd of vertraagd zijn. Volwassenen met PMS bereiken meestal een gemiddelde lengte en ervaren weinig lichamelijke problemen, maar hebben over het algemeen een verstandelijke beperking (VB). Epilepsie komt relatief frequent voor en kan zich op alle leeftijden ontwikkelen, maar begint vaak in de puberteit. Ook lymfoedeem kan op jonge leeftijd tot uiting komen, maar wordt prominenter op latere leeftijd. Specifieke psychische problemen, zoals stemmingsstoornissen, ontwikkelen zich meestal tijdens de puberteit of op volwassen leeftijd.

Over het algemeen is de levensverwachting normaal en is er een toenemend aantal volwassenen met PMS bekend.

Elke patiënt is uniek en vertoont een andere combinatie van de klinische kenmerken die worden vermeld in tabel 1. Bij uw familielid met PMS zal dus slechts een deel van de kenmerken uit deze tabel aanwezig zijn. Sommige kenmerken komen vaker voor bij mensen met een 22q13-deletie dan bij mensen met een SHANK3-variant en andersom. Bovendien zijn sommige kenmerken meer uitgesproken aanwezig bij personen met een grote deletie dan bij personen met een kleine deletie van chromosoom 22q13.

Voor sommige kenmerken in de tabel was informatie beschikbaar van meer dan 500 individuen, terwijl voor andere kenmerken de cijfers gebaseerd zijn op 50 personen of minder. In deze laatste groep wordt een grotere range weergegeven, omdat de cijfers minder nauwkeurig zijn (tabel 1).



Tabel 1. Lijst met klinische kenmerken waargenomen bij personen met PMS.

Klinisch kenmerk	Personen met PMS door 22q13-deletie (%) ¹	Personen met PMS door SHANK3-variant (%) ¹
Algehele ontwikkelingsachterstand	95-100	85-100
Duidelijke spraakstoornis	85-90	60-80
Aanvallen / epilepsie ²	25-30	20-35
Lage spierspanning (hypotonie)	70-75	75-90
Structurele hersenafwijkingen (MRI)	50-60	20-40
Visusstoornissen	20-25	15-35
Scheelzien	20-30	5-25
Gehoorverlies	5-10	0-15
Malocclusie van de tanden	30-40	25-45
Gastro-oesofageale reflux	20-30	5-35
Hartafwijkingen	10-15	0-15
Frequente luchtweginfecties	20-30	25-45
Urogenitale problemen	10-25	_ ³
Nierafwijkingen	10-20	-
Eczeem	15-25	20-40
Verminderd zweeten (hypohidrose)	30-45	0-20
Lymfoedeem ²	5-15	-
Kleine / slecht gevormde nagels	30-35	35-55
Verhoogde pijntolerantie	65-70	70-90
Autisme	50-60	70-90
Hyperactiviteit	25-35	60-80
Slaapstoornis	20-30	40-60

1 De percentages vertegenwoordigen het aantal personen met dit kenmerk per 100 personen met PMS.

2 Sommige kenmerken kunnen vaker voorkomen op latere leeftijd, zoals epilepsie en lymfoedeem.

3 - = tot nu toe niet beschreven bij deze personen.

De informatie in de tabel is gebaseerd op de review van Schön et al. Eur J Med Genet 2023



COMMUNICATIE-, TAAL- EN SPRAAKPROBLEMEN

Met name de spraak- en taalvaardigheden worden beïnvloed door PMS. Dit kan op verschillende manieren tot uiting komen: problemen met taalontwikkeling, articulatie of uitspraak, of afwezige spraak en verminderd vermogen om te communiceren, zowel verbaal als non-verbaal. Receptieve vaardigheden (taalbegrip) scoren meestal hoger dan expressieve communicatievaardigheden (taalgebruik). Het is belangrijk om te weten dat personen met PMS bepaalde lichamelijke problemen anders kunnen voelen (verminderde pijngevoeligheid) en mogelijk niet over de cognitieve of verbale vaardigheden beschikken om zich goed uit te drukken. Verzorgers moeten daarom alert zijn op waarschuwingssignalen die verband kunnen houden met medische problemen.

KAUW-, SLIK- EN GASTRO-INTESTINALE PROBLEMEN

Gastro-intestinale problemen komen veelvuldig voor bij PMS. Met name kauw- en slikproblemen, constipatie, incontinentie, diarree en gastro-oesofageale refluxziekte (GORZ) worden beschreven.

Het stellen van de diagnose GORZ kan gecompliceerd zijn vanwege de beperkte communicatie met de persoon. Alarmsignalen kunnen zijn: gebrek aan eetlust, voedselweigering, gebitsklachten, tandenknarsen, voedingstekorten, oprispingen en braken. Er kunnen echter ook atypische klachten optreden zoals slaapproblemen door nachtelijke reflux, rusteloosheid, gedragsproblemen en zelfverwondend gedrag.

VERANDERDE SENSORISCHE FUNCTIE

Mensen met PMS kunnen atypisch reageren op zintuiglijke prikkels. Alle soorten zintuigen kunnen aangedaan zijn, waaronder houdings- en bewegingszin, evenwicht, zien, horen, ruiken, proeven, aanraken, pijn en warmteregulatie. Bij PMS komen overgevoeligheid voor aanraking, verminderde reactie op geluiden, verminderde pijnperceptie en warmteregulatiestoornissen vaker voor. Een veranderde sensorische functie kan onderliggende problemen zoals pijn maskeren en invloed hebben op bijvoorbeeld slaap en concentratie.





EPILEPSIE

Veel patiënten met PMS lijden tijdens hun leven aan epilepsie. Epilepsie is een ongecontroleerde elektrische ontlading in de hersencellen die soms resulteert in ritmische motorische schokken of sensorische verschijnselen. Deze epileptische aanvallen kunnen soms koorts-gerelateerd zijn. Het is belangrijk om de aanvallen en hun frequentie te herkennen. Het meest voorkomende type aanval is een atypische absence (zie woordenlijst) die soms moeilijk vast te stellen is. Dit type aanval begint met in de ruimte staren, meestal met een lege blik, terwijl het kind niet reageert op bijvoorbeeld het roepen van zijn of haar naam. Symptomen kunnen zijn: plotseling stoppen met bewegen, staren en smakken met de lippen. De leeftijd waarop de eerste aanval optreedt, verschilt per persoon en kan op latere leeftijd zijn, met name tijdens de puberteit.

SLAAPPROBLEMEN

De meeste mensen met PMS ervaren slaapproblemen die het functioneren overdag beïnvloeden en vermoeidheid, slaperigheid, prikkelbaarheid en/of verminderde concentratie en prestaties veroorzaken. Deze problemen beïnvloeden niet alleen de patiënt, maar ook het welbevinden en de draagkracht van de ouders en verzorgers.

De meest gerapporteerde slaapproblemen bij PMS zijn moeite met het in- of doorslapen. Er zijn aanwijzingen dat parasomnieën (zie woordenlijst) drastisch toenemen met de leeftijd. Over het algemeen blijven slaapproblemen bij PMS bestaan en nemen ze toe tijdens de puberteit. Bovendien kunnen er meerdere slaapproblemen tegelijk voorkomen.

Gezien het frequent voorkomen van lichamelijke en geestelijke gezondheidsproblemen bij PMS, kunnen slaapproblemen worden veroorzaakt of versterkt door elk van deze factoren (bijv. reflux, diabetes, astma, angst, depressie). Daarnaast moet ook gelet worden op de aanwezigheid van een onjuiste slaaphygiëne (bijv. gebrek aan routines, blootstelling aan externe geluiden, sensorische problemen, etc.).



LYMFOEDEEM

Lymfoedeem is een klinisch kenmerk dat alleen voorkomt bij mensen met PMS als gevolg van een 22q13-deletie en slechts incidenteel wordt gerapporteerd bij mensen met een SHANK3-mutatie. Het wordt veroorzaakt door een verandering in de lymfestroom, wat resulteert in ophoping van vocht in de ledematen. Dit kan al op jonge leeftijd optreden en de symptomen nemen in ernst toe naarmate de patiënt ouder wordt. Zonder behandeling kan deze aandoening het dagelijks leven beïnvloeden.

PSYCHISCHE PROBLEMEN

Over het algemeen is de cognitieve ontwikkeling vertraagd en is er een laag niveau van aanpassingsvaardigheden. Mensen met PMS kunnen psychische problemen vertonen, zoals een autismespectrumstoornis, verlies van vaardigheden, hyperactief of geagiteerd gedrag, bipolaire stoornis/stemmingswisselingen, angst, katatonie of psychose. De uitleg van deze termen vindt u in de verklarende woordenlijst.

Nieuw gedrag dat niet typisch is voor de persoon moet gezien worden als een waarschuwingsteken. Denk hierbij aan een toename van angstgerelateerd gedrag, sociale terugtrekking of afname van activiteiten die voorheen als leuk werden ervaren, veranderingen in het slaappatroon en andere gedragsveranderingen zoals vaker huilen of verlies van aanpassingsvaardigheden (bijv. zindelijkheid, zelfstandig eten). Het wordt aangeraden om de gebruikelijke routines en emoties bij mensen met PMS in de gaten te houden om veranderingen tijdig te kunnen detecteren.





OVERIGE PROBLEMEN

Zoals te zien in tabel 1, kunnen aangeboren afwijkingen van bijvoorbeeld het hart en de nieren aanwezig zijn, vooral bij mensen met een 22q13-deletie. Veelal zijn deze niet ernstig, maar ze moeten wel door uw arts gecontroleerd worden omdat er soms behandeling of extra controles nodig zijn. Om deze reden zijn ze ook opgenomen in het Surveillanceschema.

Personen met een ringchromosoom 22 hebben een licht verhoogd risico op tumoren. Deze tumoren zijn niet kwaadaardig (ze veroorzaken geen uitzaaiingen), maar door hun locatie in de hersenen kunnen ze problemen veroorzaken als gevolg van compressie van bijvoorbeeld de gehoorzenuw. De prevalentie van deze tumoren bij mensen met een ringchromosoom 22 is niet precies bekend, maar wordt geschat op 2 tot 4%.

BEHANDELING

Er is geen standaardbeleid voor een specifieke behandeling, noch met medicatie, noch met gedragsinterventies, hoewel er enkele aanbevelingen kunnen worden gegeven voor de behandeling van psychische en slaapstoornissen bij PMS. Moeilijkheden zoals psychische problemen, gedragsproblemen, slaapproblemen en andere problemen moeten echter individueel beoordeeld worden. Interventies (zowel omgevings-, gedrags- als farmacologische interventies) moeten worden overwogen op basis van de individuele presentatie en zorgbehoeften, en moeten voortdurend worden geëvalueerd. Tot op heden bestaat er geen curatieve therapie voor PMS en is er geen aanbevolen farmaceutische behandeling voor verstandelijke beperkingen.





WIE IS ER BETROKKEN BIJ DE BEHANDELING?

Als familielid/verzorger is het belangrijk dat u de klinische symptomen van de patiënt rapporteert. Voor artsen is het namelijk van essentieel belang om over alle informatie betreffende de symptomen en verschijnselen te beschikken om zodoende de gezondheidsproblemen zo goed mogelijk te diagnosticeren en te behandelen. De behandeling moet voortdurend worden aangepast om zo goed mogelijk bij de persoon met PMS te passen. Dit vereist doorgaans de gecoördineerde inspanningen van een team van specialisten, waaronder de huisarts, kinderartsen, neurologen, nefrologen, gastro-enterologen, orthopeden, psychiaters, psychologen, logopedisten, fysio- of ergotherapeuten en revalidatiespecialisten. In sommige landen (zoals in Nederland) is er ook een arts voor verstandelijk gehandicapten bij betrokken.

Omdat de behandeling altijd individueel moet zijn, is het niet mogelijk om één behandeling te bieden die geschikt is voor elke patiënt met PMS. De verschillende behandelingsmogelijkheden worden hieronder weergegeven. Zie ook de aanbevelingen van de Europese richtlijn die zijn opgenomen in het hoofdstuk "DO's" (vanaf pagina 23).

WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR COMMUNICATIE-, TAAL- EN SPRAAKPROBLEMEN?

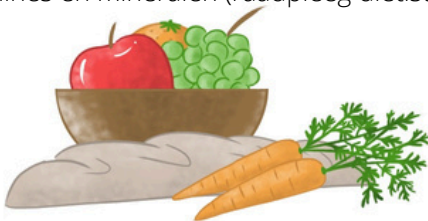
- Preverbale therapie die zich richt op mondmotorische vaardigheden of ondersteunde communicatie in de vorm van gebaren, foto's, pictogrammen of specifieke communicatieapparatuur met spraakuitvoer. In een later stadium, als de communicatieve ontwikkeling van het kind het toelaat, kan de aandacht verschuiven naar receptieve en/of expressieve taal.
- Er bestaat een gratis online tool voor het in kaart brengen van de communicatieve vaardigheden van mensen met een ernstige of meervoudige handicap genaamd "Communicatie Matrix". Dit helpt familieleden en professionals om inzicht te krijgen in de communicatiestatus, vooruitgang en behoeften van mensen die andere vormen van communicatie gebruiken dan spreken en schrijven. <https://www.communicationmatrix.org/>





WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR KAUW-, SLIK- EN GASTRO-INTESTINALE PROBLEMEN?

- Logopedie op jonge leeftijd voor kauw- en slikproblemen en speekselverlies.
- Voedingstherapie.
- Gemakkelijk te pureren voedsel.
- Hoge vochtinname. Bij uitdroging infuus door medisch personeel.
- Zindelijkheidsstraining bij verlies van controle over de ontlasting en het gevoel van aandrang (herkennen van niet-retentieve fecale incontinentie).
- Fysieke activiteit (meer bewegen) om het spijsverteringsproces te verbeteren en obstipatie te voorkomen.
- Medicatie zoals laxeermiddelen voor constipatie, voorgeschreven door een gastro-enteroloog of huisarts / kinderarts.
- Indien nodig, voedingssupplementen met vitamines en mineralen (raadpleeg diëtist).



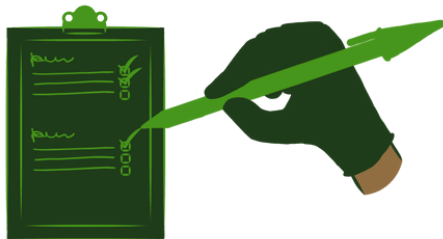
WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR VERANDERDE SENSORISCHE FUNCTIE?

- Verzorgers moeten zich ervan bewust zijn dat personen met PMS vaak verminderd reageren op zintuiglijke prikkels zoals pijn, plotselinge geluiden en warmte.
- Regelmatige controle van horen en zien.
- Controle van de sensorische integratie met behulp van een gevalideerd screeningsinstrument, zoals het "Short Sensory Profile 2" (zie woordenlijst). Dit kan gedaan worden door een sensorische integratietherapeut.
- In het geval van gedragsveranderingen moet bij de evaluatie van mogelijke oorzaken worden gezocht naar pijn en veranderde sensorische sensitiviteit. Het gebruik van een gevalideerde non-verbale pijnschaal wordt aanbevolen.
- Overweeg daarnaast omgevingsaanpassingen voor patiënten zoals een goede akoestische ruimte, het vermijden van plotselinge geluiden, abrupte veranderingen in warmte of kou, of plotselinge aanrakingen.



WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR EPILEPSIE?

Er zijn veel verschillende medicijnen die epilepsieaanvallen kunnen voorkomen en onder controle houden, maar niet genezen. Anti-epileptica om epileptische aanvallen of absences te verminderen of te voorkomen, worden meestal voorgeschreven volgens de nationale richtlijnen voor de behandeling van epilepsie. Het is gebruikelijk dat er verschillende medicijnen moeten worden geprobeerd totdat een positief effect wordt waargenomen. De arts zal u hier advies over geven. De belangrijkste mogelijke bijwerkingen van het gebruik van anti-epileptica zijn vermoeidheid, duizeligheid of misselijkheid aan het begin van de behandeling of na een dosisverhoging.



WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR SLAAPPROBLEMEN?

Er zijn momenteel geen specifieke farmacologische behandelingen voor slaapproblemen bij PMS. De belangrijkste aandachtspunten voor behandeling zijn echter:

- Het onderzoeken van mogelijke gezondheidsproblemen.
- Het bevorderen van een goede slaaphygiëne.
- Het behandelen van problematisch gedrag.
- Indien nodig, farmacologische interventie onder begeleiding van een deskundige.

Het gebruik van medicatie is slechts tijdelijk, totdat andere therapeutische interventies effect hebben. Als de slaapproblemen aanhouden, is het raadzaam om een gespecialiseerd slaapcentrum te raadplegen.



WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR LYMFOEDEEM?

- Lichamelijke activiteit om de mobiliteit te vergroten en de vochtcirculatie te stimuleren.
- Een gezond dieet om overgewicht te voorkomen.
- Compressietherapie (zoals zwachtelen, elastische kousen en klittenbandverband).
- Huidverzorging om huidinfecties te voorkomen.
- Chirurgische behandeling wordt over het algemeen niet toegepast. Als reguliere behandeling niet aanslaat, bezoek dan een multidisciplinair expertisecentrum.



WAT ZIJN DE MOGELIJKE BEHANDELINGEN VOOR PSYCHISCHE PROBLEMEN?

Afhankelijk van het type en de frequentie van de psychische problemen (hyperactief of geagiteerd gedrag, bipolaire stoornis/stemmingswisselingen en katatonie), moeten als eerste gedrags- of omgevingsinterventies worden overwogen. Er kan een functionele gedragsbeoordeling worden uitgevoerd om het gedrag beter te begrijpen. Indien nodig kan behandeling met medicijnen worden overwogen.





HOE LANG DUURT DE BEHANDELING?

Mensen met PMS worden behandeld op basis van hun symptomen. Voor dit syndroom bestaan geen specifieke medicijnen of behandelingen. Een behandelteam bestaande uit verschillende medische, opvoedkundige en ontwikkelingsspecialisten kan nodig zijn om de aandachtspunten aan te pakken.

Raadpleeg ook het hoofdstuk "Hoe kan ik extra ondersteuning krijgen?", inclusief de expertisecentra voor het Phelan-McDermid syndroom (pagina 30).



KAN HET OPNIEUW GEBEUREN?

De zwangerschap van een kind met PMS verloopt meestal zonder problemen, met als eerste teken een lage spierspanning bij de geboorte. Meestal wordt de diagnose echter pas later gesteld, wanneer het kind zich langzamer lijkt te ontwikkelen dan leeftijdsgenootjes.

Zoals uitgelegd op pagina 9 onder "Waarom heeft mijn kind het Phelan-McDermid syndroom?", wordt de genetische afwijking bij de meeste patiënten met PMS niet geërfd: de chromosomale deletie of de SHANK3-mutatie treedt spontaan op tijdens de vorming van eicellen of zaadcellen.

Als u een kind met PMS heeft en opnieuw zwanger raakt, is de kans dat de nieuwe baby het syndroom heeft in de meeste gevallen dus klein (1-2%). Toch zal er, nadat bij een kind de diagnose PMS is gesteld, een genetische test worden uitgevoerd om te bepalen of de ouders een verhoogde kans op herhaling hebben. Raadpleeg hiervoor ook het hoofdstuk "Do's".

Prenatale diagnostiek is een optie die bij een nieuwe zwangerschap altijd besproken kan worden. De arts zal de ouders informeren over de mogelijke resultaten bij prenataal onderzoek en het risico voor moeder en kind.





DO'S

Hieronder vindt u de Europese consensusaanbevelingen voor het Phelan-McDermid syndroom zoals overeengekomen door het consortium van de Europese PMS-richtlijn. Ze zijn weergegeven in begrijpelijke taal en er worden voorbeelden gegeven. Waar relevant zijn er ook enkele meer algemene Do's toegevoegd.

WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET COMMUNICATIE-, TAAL- EN SPRAAKPROBLEMEN?

- Op het moment van de diagnose moet het gehoor gecontroleerd worden en daarna op regelmatige basis om mogelijk gehoorverlies vast te stellen.
- Een gespecialiseerd multidisciplinair team moet alle factoren evalueren die van invloed kunnen zijn op communicatie, spraak en taal. *Denk hierbij aan gehoor, cognitieve vaardigheden, mondmotorische coördinatie en gehemelte functie.*



- Preverbale en verbale communicatieve vaardigheden en cognitieve ontwikkeling moeten worden beoordeeld voorafgaand aan spraaktherapie en andere interventies, *omdat de patiënt moet worden behandeld op het juiste cognitieve niveau. Ook moet men er rekening mee houden dat sommige kinderen meer tijd nodig hebben om informatie te verwerken.*
- Ouders moeten instructies en begeleiding krijgen van een specialist met betrekking tot het ondersteunen, vergemakkelijken en stimuleren van communicatie, taal en spraak vanaf jonge leeftijd. *Dit kan inhouden dat er langzaam, gearticuleerd en rechtstreeks met de patiënt moet worden gesproken.*
- Het gebruik van communicatiehulpmiddelen wordt aanbevolen om de communicatie voor personen met PMS gemakkelijker te maken. Deze hulpmiddelen vertragen de actieve taalontwikkeling niet. *Voorbeelden zijn spreken met gebarenondersteuning, spraakcomputers en andere hulpmiddelen.*



WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET KAUW-, SLIK- EN GASTRO-INTESTINALE PROBLEMEN?

- Vraag de arts om uw kind door te verwijzen naar een preverbale spraaktherapeut als er sprake is van kauw- en slikproblemen.
- Bij gedragsveranderingen moeten zowel gastro-oesofageale reflux als constipatie worden overwogen.
- Als er sprake is van ontlastingsincontinentie, moeten andere ziekten van inwendige organen worden uitgesloten en gedragsinterventies worden overwogen (raadpleeg indien nodig een gedragsspecialist). *Als ouder kan het bijhouden van een ontlastingsdagboek erg nuttig zijn.*
- Voor de behandeling van gastro-oesofageale reflux, diarree en constipatie kunnen algemene nationale of internationale richtlijnen worden gevolgd. *Als ouder kunt u aandacht besteden aan: de grootte van porties en hoe snel ze worden gegeten, mogelijke intolerantie voor bepaald voedsel, voldoende inname van vocht en vezels, toiletroutine en voldoende lichaamsbeweging.*
- Als er sprake is van een zinktekort, moet het nemen van een zinksupplement worden overwogen.

WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET VERANDERDE SENSORISCHE FUNCTIE?

- Verzorgers en zorgverleners moeten zich ervan bewust zijn dat personen met PMS vaak verminderd reageren op zintuiglijke prikkels zoals pijn, plotselinge geluiden en warmte. *Als ouder kunt u uw kind na elk (vermoedelijk) trauma zorgvuldig controleren. Houd er ook rekening mee dat uw kind snel oververhit raakt (pas kleding aan en zorg indien nodig voor verkoeling).*
- Iedereen met PMS moet op het moment van de diagnose worden onderzocht op gehoor- en visuele stoornissen, en vervolgens worden gecontroleerd volgens de nationale richtlijnen.
- Bij elke persoon met PMS moet het functioneren van de sensorische integratie worden gecontroleerd. Mocht er sprake zijn van een veranderde sensorische functie, raadpleeg dan een sensorische integratietherapeut. *In geval van verminderd functioneren van de sensorische integratie kan de therapeut suggesties geven voor oefeningen of hulpmiddelen.*





- In het geval van gedragsveranderingen moet bij de evaluatie van mogelijke oorzaken worden gezocht naar pijn en veranderde sensorische sensitiviteit. Het gebruik van een non-verbale pijnschaal wordt aanbevolen.

WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET EPILEPSIE?

- Bij iedereen met PMS, ongeacht de leeftijd, moeten verzorgers alert zijn op aanvallen en epilepsie. *Als ouder wordt u geadviseerd om hulp te zoeken wanneer u epileptische aanvallen of absences vermoedt. Het maken van een video van de situatie kan nuttig zijn.*
- Wanneer epileptische aanvallen worden vermoed maar EEG-onderzoek geen uitsluitsel geeft, moet een langdurig EEG-onderzoek 's nachts (slaap EEG) worden overwogen.
- Beeldvorming van de hersenen, bij voorkeur met MRI, wordt geadviseerd bij iedereen met PMS die epileptische aanvallen heeft.
- Een (kinder)neuroloog dient betrokken te worden bij de behandeling van epilepsie.

- Anticonvulsieve behandeling van epilepsie bij personen met PMS moet worden gegeven in overeenstemming met de nationale richtlijnen.

In geval van epilepsie gelden algemene regels voor verzorgers:

- *Probeer tijdens de aanvallen rustig te blijven en leg de patiënt op de zij of ondersteun het hoofd met een kussen. Zorg ervoor dat er niets in de mond zit.*
- *Wees voorzichtig met water, hoogtes, scherpe voorwerpen en elektrische apparatuur.*
- *Laat het kind met epilepsie niet zonder toezicht buiten of in een zwembad. Maak, indien nodig, gebruik van een veiligheidshelm.*
- *Probeer knipperende of flikkerende lichten die op de patiënt gericht zijn, te vermijden.*
- *Laat medicijnen altijd op tijd innemen. Het missen van een dosis kan de kans op een aanval vergroten.*



WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET SLAAPPROBLEMEN?

- Probeer bij slaapproblemen fysieke, mentale of omgevingsproblemen uit te sluiten. *Voorbeelden hiervan zijn pijn, epilepsie, angst, depressie, bijwerkingen van medicatie, oncomfortabel geluid, licht of matras.*
- Als er sprake is van psychische problemen zoals angst en depressie, vraag dan de arts deze te onderzoeken en te behandelen.
- Slaaphygiëne en gedragsinterventie zijn erg belangrijk. *Denk hierbij aan: geen stimulerende activiteiten of drankjes voor het slapengaan, een constante routine voor het slapengaan met vaste bedtijden, een comfortabele slaapomgeving, verzwaarde dekens en gedragstechnieken zoals "gradual distancing" of "bedtime fading" (zie woordenlijst).*
- Als de slaapproblemen niet verdwijnen met de bovengenoemde interventies, vraag uw arts dan om een doorverwijzing naar een specialist met ervaring in slaapproblemen of een gespecialiseerd slaapcentrum.



WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET LYMFOEDEEM?

- Uw arts dient aandacht te besteden aan de mogelijke ontwikkeling van lymfoedeem als u een kind heeft met een 22q13-deletie. De behandeling kan bestaan uit compressieverbanden en kousen, maar ook uit huidverzorging en advies.
- Als het lymfoedeem invloed heeft op het dagelijks functioneren, kan de arts uw kind doorverwijzen naar een expertisecentrum voor lymfoedeem voor verder onderzoek en behandeling.



In geval van lymfoedeem gelden algemene regels voor verzorgers:

- *Volg een gezond dieet en doe regelmatig aan lichaamsbeweging om obesitas te voorkomen.*
- *Gebruik een zeepvrije huidreiniger en droog de huid zorgvuldig af om infecties of huidbeschadiging te voorkomen.*
- *Verhoog het voeteneinde van het bed in geval van vochtretentie in de benen.*
- *Controleer de huid dagelijks op veranderingen zoals beschadigingen (schrammen, snijwonden, brandwonden, schaafwonden), lekkage van lymfevocht, drukpunten van compressiemateriaal of kleurveranderingen.*
- *Besteed aandacht aan nagelverzorging, ga naar een medische pedicure of raadpleeg een podoloog voor teennagelproblemen.*
- *Zoek medische hulp bij verdenking van een huidinfectie (roodheid, uitslag, warmte of gevoeligheid/pijn) of lekkage van lymfevocht.*



WAT ZIJN DE AANBEVELINGEN VOOR HET OMGAAN MET PSYCHISCHE PROBLEMEN?

- Bij elk individu met PMS moeten factoren die de geestelijke gezondheid beïnvloeden, waaronder fysieke, psychiatrische, psychologische, ontwikkelings-, communicatieve, sociale, educatieve, milieu- en financiële domeinen, en algemeen welzijn zoals beschreven door de verzorgers, uitgebreid worden geëvalueerd.
- Bij mensen met PMS moeten cognitief en sociaal-emotioneel niveau, communicatie en adaptief (zelfzorg bij dagelijkse activiteiten) en zintuiglijk functioneren worden beoordeeld op het moment van de diagnose met behulp van geschikte hulpmiddelen, waaronder een functionele gedragsbeoordeling.
- Bij patiënten met PMS is een nulmeting van het individuele functioneren en vaardigheidsniveau nuttig, bij voorkeur op jonge leeftijd.



- Controleer regelmatig de gedragstoestand, inclusief stemming, emotie, communicatie, interesses en dag/nacht-routines bij elke patiënt met PMS, vooral bij belangrijke veranderingen in de dagelijkse omgeving, zodat gedragsveranderingen vroegtijdig herkend kunnen worden.
- Personen met PMS die opmerkelijke gedragsveranderingen vertonen, moeten lichamelijk onderzocht en geëvalueerd worden op de aanwezigheid van medische problemen, waaronder fysieke tekenen van misbruik.
- Als er bezorgdheid bestaat over de geestelijke gezondheid, het functioneren en het gedrag van een persoon met PMS, is een psychiatrische beoordeling nodig om (comorbide) diagnoses te stellen, waarbij rekening wordt gehouden met het ontwikkelingsniveau van de patiënt.

Als ouder is het belangrijk om alert te zijn op het volgende:

- *Let op of er waarschuwingssignalen zijn en vraag uw arts om een verwijzing voor een psychiatrische beoordeling indien dit nodig is (raadpleeg pagina 15 "Psychische problemen" voor waarschuwingssignalen).*

- *Controleer regelmatig op veranderingen in symptomen, cognitieve ontwikkeling en aanpassingsvermogen, veranderingen in gedrag, waaronder uitdagend gedrag, en op psychomotorische agitatie, verlies van vaardigheden, bipolaire stoornis/stemmingswisselingen en psychose.*
- *Slaapstoornissen kunnen de oorzaak zijn van psychische problemen. Het verbeteren van de slaap en de slaaphygiëne is belangrijk (zie aanbevelingen voor slaapproblemen).*
- *Overweeg omgevings- of stressfactoren als oorzaak van geagiteerd of angstig gedrag.*





WAT WORDT AANBEVOLEN MET BETREKKING TOT GENETISCHE COUNSELING EN DE KANS OP HERHALING?

- Alle personen met PMS en hun ouders moeten worden doorverwezen voor genetische counseling. Tijdens deze genetische counseling legt de klinisch geneticus of andere ervaren arts het klinische effect uit van de 22q13-deletie of de SHANK3-mutatie. Hij of zij bepaalt ook of er voor de ouders en andere familieleden een verhoogde kans bestaat op herhaling (nog een kind met PMS).
- Voor goede genetische counseling betreffende de kans op herhaling en om een ringchromosoom 22 uit te sluiten (als de 22q13-deletie werd gedetecteerd d.m.v. microarray), moet verder genetisch onderzoek worden gedaan. *Een schema hiervoor is te vinden op <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.*
- Tijdens de follow-up van personen met PMS moet de arts controleren of de genetische work-up volledig en actueel is.
- Bij volgende zwangerschappen moeten de ouders van het kind met PMS prenatale diagnostiek aangeboden krijgen.

WAT WORDT AANBEVOLEN IN HET GEVAL VAN EEN RINGCHROMOSOOM 22?

- Bij iemand met een ringchromosoom 22 moet gepersonaliseerde controle op mogelijke NF2-tumoren worden besproken met de patiënt of zijn of haar vertegenwoordigers.
- Bij iemand met een ringchromosoom 22 wordt cerebrale beeldvorming (MRI) aanbevolen op de leeftijd van 14 tot 16 jaar, indien nog niet eerder verricht. In het geval van duidelijk gehoorverlies moet de arts een herhaling van de MRI bespreken.

WAT WORDT AANBEVOLEN IN HET GEVAL VAN OVERIGE PROBLEMEN?

De richtlijn gaat niet in op consensusaanbevelingen met betrekking tot kwesties die door ouders niet als belangrijk werden aangemerkt. Wel wordt in het Surveillanceschema advies gegeven over screening op aangeboren afwijkingen van onder andere de nieren en het hart. Zie <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>.



HOE KAN IK EXTRA ONDERSTEUNING KRIJGEN?

WAT WORDT AANBEVOLEN MET BETREKKING TOT DE ORGANISATIE VAN DE ZORG?

- De (familie van de) persoon met PMS dient geïntegreerde zorg te krijgen van klinische deskundigen en verzorgers/familieleden (behandelteam), meestal verdeeld over verschillende zorgniveaus: expertisecentra of academische ziekenhuizen, regionale of lokale ziekenhuizen en plaatselijke behandelcentra (voor revalidatie, fysiotherapie, logopedie, psychologische ondersteuning, etc.).
- De professionals moeten hun activiteiten zoveel mogelijk coördineren, zodat de patiënt met PMS op de meest optimale manier alle benodigde zorg en begeleiding ontvangt. Er moet een regievoerend arts worden aangesteld. Ook moet er een multidisciplinair team worden gevormd op basis van het PMS-surveillanceschema (<https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/>).

- Specifieke zorgbehoeften moeten worden vermeld in het medisch dossier en het individuele zorgplan, indien beschikbaar.
- Voor elke tiener met PMS wordt de transitie van kinder- naar volwassenenzorg tijdig gestart en gemonitord door de regievoerende kinderarts. De coördinatie wordt overgedragen aan een regievoerend arts in de volwassenenzorg. Dit moet worden vastgelegd in de medische dossiers en het individuele zorgplan.

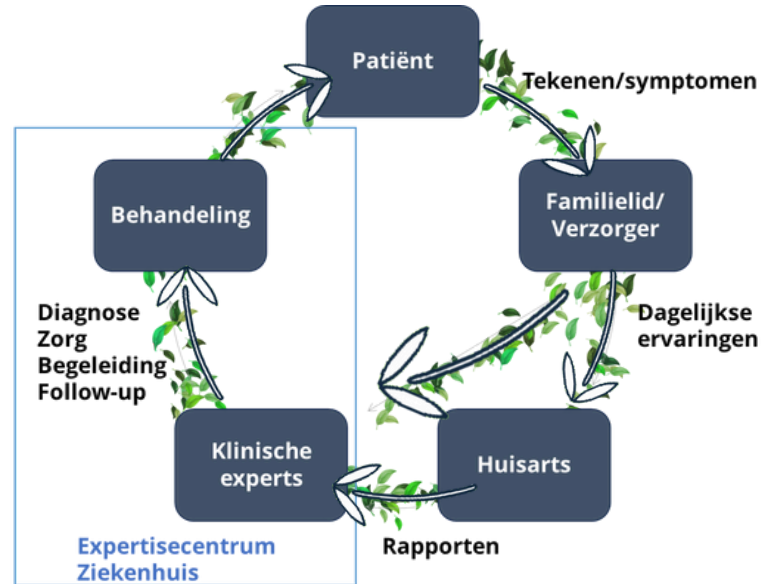
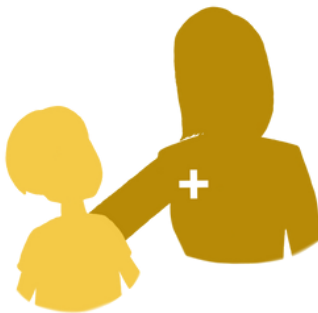
Daarnaast:

- Deelname aan een klinisch wetenschappelijk onderzoek (clinical trial) kan worden overwogen en besproken met de verzorgers van personen met PMS.



De verzorgers en familie ervaren vaak verhoogde stress en spanning die verband houden met problemen rondom PMS zoals slaapproblemen of het organiseren van adequate zorg. Het team dat betrokken is bij de behandeling van het familielid met PMS kan zorgen voor extra ondersteuning om stress bij verzorgers en familie te helpen verminderen.

Het expertisecentrum of het (academisch) ziekenhuis moet hooggespecialiseerde zorg leveren en is verantwoordelijk voor het management en de algemene coördinatie van de geïntegreerde zorgketen (figuur 4).



Figuur 4. Cirkel van mensen die betrokken zijn bij de behandeling en verzorging van patiënten met PMS. Een multidisciplinair team wordt gevormd door verschillende specialisten. Deze zorgverleners kunnen aanwezig zijn in één zorgsetting of verspreid over meerdere zorginstellingen.



SURVEILLANCESHEMA EN SPOEDKAART

Het richtlijnconsortium heeft een schema opgesteld dat adviseert over onderzoeken die op verschillende leeftijden moeten worden uitgevoerd: bij diagnose, 0-2 jaar, 2-12 jaar, 12-16 jaar, >16 jaar. De meest recente versie van het schema kan worden gedownload op: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (zie ook de QR-code).

Voor ouders is een Spoedkaart opgesteld. Dit is een informatieblad van één pagina met aan de ene kant de kerninformatie over PMS, inclusief noodsituaties, en aan de andere kant een formulier dat ingevuld kan worden met informatie over de persoon met PMS. Dit formulier kan worden overhandigd in noodsituaties of bij een bezoek aan een arts die niet bekend is met het syndroom of de patiënt. De Spoedkaart is beschikbaar in verschillende talen en kan worden gedownload op: <https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/> (zie ook de QR-code).

EXPERTISECENTRA

Dit is de link naar de website waar 72 expertisecentra voor zeldzame syndromen met verstandelijke beperking uit heel Europa te vinden zijn: <https://ern-ithaca.eu/about-us/expert-centers/>

Er zijn speciale expertisecentra voor het Phelan-McDermid syndroom in, onder andere, Groningen (NL), Leuven (BE), Londen (UK), Madrid (ES), Parijs (FR) en Ulm (GE). Zie Orphanet: <https://www.orpha.net>

ECHO: NEUROPSYCHIATRISCHE ADVIESGROEP VOOR PMS

De Phelan-McDermid Syndrome Foundation (PMSF) en het Seaver Autism Center te Mount Sinai hebben een dienst opgezet die artsen helpt bij de zorg voor mensen met het Phelan-McDermid Syndroom (PMS) met complexe neuropsychiatrische of gedragsproblemen. Informatie is te vinden op: <https://pmsf.org/neuropsychiatric-consultation-group/>



GROEPEN EN ORGANISATIES BUITEN HET ZIEKENHUIS

Families van mensen met PMS hebben patiëntenorganisaties en een Facebook-groep opgericht in verschillende EU-landen, waaronder Denemarken, Finland, Frankrijk, Duitsland, Ierland, Italië, Litouwen, Nederland, Noorwegen, Polen, Portugal, Spanje en Zweden, om informatie te delen en steun te bieden.

Er is een internationaal netwerk voor PMS in de VS met dochterorganisaties in de EU: <https://pmsf.org>.

Daarnaast zijn er andere sociale netwerken zoals Twitter, Instagram en YouTube. Door de volgende QR-code te scannen, komt u op een pdf met al deze informatie.





VERKLARENDE WOORDENLIJST

Absence: De aanval begint met in de ruimte staren, meestal met een lege blik. Vaak is er een verandering in spierspanning en beweging. Ook is er veelal sprake van knipperen, wat eruit kan zien als trillende oogleden, smakken met de lippen of kauwbewegingen en het tegen elkaar wrijven van vingers of het maken van andere handbewegingen. Een atypische absence is een aanval die langer kan duren (20 seconden of meer), een langzaam begin en einde heeft en andere symptomen met zich meebrengt.

Adaptief functioneren: Verwijst naar het vermogen waarop een persoon zich aan kan passen aan de eisen van het dagelijks leven, waaronder communiceren, socialiseren, persoonlijke verzorging en taken thuis en in de samenleving.

Angst: Gaat gepaard met stemmingsveranderingen, agitatie, prikkelbaarheid, storend gedrag, terugtrekking of vermijding, toegenomen echolalie (herhalen wat er gezegd wordt, in echo-vorm), schreeuwen, slaapproblemen en zelfverwonding.

Apneu: Het tijdelijk stoppen van de ademhaling tijdens de slaap, gepaard met luid snurken en vermoeidheid de volgende dag.

Autismespectrumstoornis (ASS): Een neurologische ontwikkelingsstoornis die invloed heeft op de sociale interactie, communicatie, gedrag en sensorische verwerking. Meestal worden de symptomen reeds op jonge leeftijd waargenomen, maar autisme kan op elke leeftijd gediagnosticeerd worden.

Bedtime fading: Techniek om de kloof tussen de huidige bedtijd en de beoogde bedtijd geleidelijk te dichten in stappen van 15 tot 30 minuten per dag.

Bipolaire stoornis/stemmingswisselingen: Een psychologische stoornis die wordt gekenmerkt door afwisselende episodes van depressie en manie. Symptomen zijn onder andere gedragsinstabiliteit, prikkelbaarheid, snel afgeleid zijn, agressie, ontremming, hyperseksualiteit, afgewisseld met perioden van apathie en depressie. Meestal is er ook sprake van slaapproblemen.

Chromosoom: Een draadvormige structuur die zich in de kern van elke cel bevindt. Elke cel bevat 23 paar chromosomen (dus 46 in totaal), die samen bijna alle genen van een organisme dragen.

Constipatie: Problemen met het lozen van de ontlasting (langer dan 48-72 uur) door verharding van de ontlasting, afname van het volume of retentie in het rectum gedurende een langere periode.

Deletie: De afwezigheid van een deel van het genetisch materiaal van een chromosoom.

DNA: Een afkorting voor desoxyribonucleïnezuur, een complex molecuul dat zich in de celkern bevindt en het hoofdbestanddeel is van chromosomen.

Dysplasie: Abnormale groei of ontwikkeling van organen of cellen.



Epileptische aanval: Een plotselinge, ongecontroleerde uitbarsting van elektrische activiteit in de hersenen. Dit kan leiden tot veranderingen in gedrag, bewegingen, gevoelens en bewustzijnsniveaus. Wordt ook vaak convulsie genoemd.

Gastro-oesofageale refluxziekte (GORZ): Treedt op wanneer de maaginhoud terug omhoog komt in de slokdarm. GER kan brandend maagzuur veroorzaken.

Gen: Stuk DNA dat de informatie bevat waarmee de eigenschappen worden doorgegeven van ouder op kind.

Genetisch onderzoek: Een medische test die veranderingen in chromosomen, genen of eiwitten identificeert. De resultaten kunnen een genetische aandoening diagnosticeren, bevestigen of uitsluiten, of helpen bepalen wat de kans is dat een persoon een genetische aandoening zal ontwikkelen of doorgeven.

Gradual distancing (of Gradual withdrawal): Techniek waarbij de ouder in de buurt van het kind zit en de afstand elke paar nachten vergroot.

Hypotonie: Het hebben van een lage spierspanning.

Incontinentie: Onvrijwillig laten lopen van urine of ontlasting.

Karyotype: Een fotografisch beeld of andere weergave van alle chromosomen in een cel, meestal gerangschikt in paren van groot naar klein.

Katatonie: Een psychomotorische stoornis gekenmerkt door gedrags-, affectieve en motorische stoornissen (spierstijfheid, verbijstering, mutisme, doelloze bewegingen, negativisme, echolalie en ongepaste of ongewone houdingen).

Lymfoedeem: Een weefselzwellung veroorzaakt door een ophoping van eiwitrijk vocht (lymfe) dat normaal wordt afgevoerd via het lymfestelsel van het lichaam. Komt meestal voor in de armen of benen, maar kan ook voorkomen in de borstwand, buik, nek en genitaliën.

Microarray (Chromosomale microarray analyse, CMA): Dit is een genetische test die vaak wordt verricht bij kinderen met een algehele ontwikkelingsachterstand, aangeboren afwijkingen of verschillende onverklaarde ernstige medische problemen. De test geeft informatie over deleties of duplicaties van (een deel van de) chromosomen. Mutaties in de genen zelf kunnen niet worden gedetecteerd met microarray (zie Whole Exome Sequencing).

Obstipatie: Ernstige en hardnekkige constipatie.

Parasomnieën: Ongewenste fysieke ervaringen die optreden tijdens de slaap of in de overgang tussen waken en slapen, zoals slaapwandelen, praten in de slaap, nachtmerries, tandenknarsen, bedplassen, apneu of nachtelijke stuiptrekkingen.

Psychisch trauma: Een emotionele reactie die wordt veroorzaakt door het ervaren van een enkele of een reeks emotioneel/psychologisch verontrustende gebeurtenissen. Enkele tekenen van trauma kunnen zijn: langdurige periodes van hyper- of hypoarousal, meer of minder verbaliseren, vergeetachtigheid, in gedachten verzonken zijn, een toename van angstgerelateerd gedrag, een toename van repetitief gedrag, terugkerende nachtmerries, flashbacks, paniekaanvallen en verhoogde vermijding van specifieke situaties of mensen.

Psychomotorische agitatie: Gedrag dat wijst op hyperactiviteit en aandachtstekort, waaronder motorische rusteloosheid, impulsiviteit en concentratiestoornis.



Psychosespectrumstoornissen: De belangrijkste symptomen hiervan zijn hallucinaties en wanen, die hevige stress en verandering van gedrag kunnen veroorzaken. Gedragsveranderingen bestaan uit ongewone gemoedstoestand, agressieve uitbarstingen, apathie, verlies van initiatief, verlies van eetlust, verlies van eerder verworven vaardigheden.

Regressie / verlies van vaardigheden: Een langdurig verlies (minimaal 3 maanden) van eerder verworven vaardigheden dat kan optreden tijdens of na psychiatrische episodes of stressoren zoals infecties, stemmingswisselingen en omgevingsstress, maar ook zonder verband te houden met een bekende gebeurtenis.

Regurgitatie / oprispingen: Het uitspugen van onvolledig verteerd voedsel uit de slokdarm of maag.

SHANK3: Dit gen (gelegen op chromosoom 22) codeert voor het SHANK3-eiwit. Dit eiwit zorgt op zijn beurt voor een goede opbouw van de hersencellen op de plaats waar de signalen tussen de hersencellen worden overgebracht (synaps).

Short Sensory Profile 2: Een methode om de sensorische functies in kaart te brengen, zie "Gebruikershandleiding. Dunn, W. (2014). San Antonio: Psychological Corporation."

Whole Exome Sequencing (WES): Voorheen Next Generation Sequencing (NGS) genoemd. Een genetisch diagnostische techniek waarbij de DNA-sequentie van alle genen tegelijk kan worden bepaald. Zo is bekend dat er meer dan 2500 genen betrokken zijn bij de ontwikkeling. Door al deze genen in één enkel WES-onderzoek te testen, is het gemakkelijker om de oorzaak van de ontwikkelingsachterstand bij een kind te vinden (maar een diagnose kan nog steeds niet bij elk kind worden gesteld).

De schoonheid van het universum wordt niet alleen gegeven
door eenheid in verscheidenheid, maar ook door
verscheidenheid in eenheid.



Umberto Eco



