



## Leopard syndroom

### Wat is het Leopard syndroom?

Het Leopard syndroom is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen veel kleine bruine vlekken op de huid hebben in combinatie met een aantal andere problemen zoals een oogafwijking, hartaandoening, longafwijking, kleine lengte en/of een ontwikkelingsachterstand.

### Hoe wordt het Leopard syndroom ook wel genoemd?

Leopard is een afkorting (acroniem) van de woorden voor **L**entigines (de bruine vlekjes), **E**CG-afwijking (hartafwijking), **O**ogafwijking, **P**ulmonale stenose (longafwijking), **A**fwijking van de geslachtsorganen, **R**etardatie (ontwikkelingsachterstand) en **D**oofheid. Dit zijn de problemen die kunnen voorkomen bij kinderen en volwassenen met het Leopard syndroom.

### *Type 1,2 en 3*

Er wordt onderscheid gemaakt in 3 typen Leopard syndroom, afhankelijk van welk foutje in het DNA het Leopard syndroom veroorzaakt.

### *Multiple lentigines syndroom*

Een andere naam voor dit syndroom is het multiple lentigines syndroom. Multiple betekent veel, lentigines is de naam voor de kleine bruine vlekken die kinderen met dit syndroom hebben.

### *Noonan syndroom met multiple lentigines*

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is het Noonan syndroom met multiple lentigines. Dit komt omdat kinderen met het Leopard syndroom veel overeenkomsten hebben met kinderen met het Noonan syndroom, behalve dat kinderen met het Leopard veel meer bruine vlekjes op de huid hebben dan kinderen met het Noonan syndroom.

### *Rasopathie*

Het Leopard syndroom behoort tot een groep aandoening die rasopathie worden genoemd. Dit komt omdat bij al deze aandoening een belangrijk eiwit wat RAS genoemd niet goed wordt aangemaakt. Andere aandoeningen waarbij het eiwit RAS ook een belangrijke rol speelt zijn neurofibromatose, Noonan-syndroom en cardiofaciocutaneous syndroom.

### Hoe vaak komt het Leopard syndroom voor bij kinderen?

Het Leopard syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt.

### Bij wie komt het Leopard syndroom voor?

Het Leopard syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Zowel jongens als meisjes kunnen het Leopard syndroom krijgen.

### Wat is de oorzaak van het Leopard syndroom?

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Leopard syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Inmiddels zijn meerdere foutjes bekend die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van het Leopard syndroom. De plaats van de foutjes in het erfelijk materiaal worden PTPN11 (type 1), RAF1 (type 2) of BRAF-gen (type 3) genoemd. Bij 95 van de 100 kinderen met het Leopard



syndroom kan een foutje gevonden, bij de andere vijf kinderen lukt het tot nu toe nog niet om het foutje op te sporen wat verantwoordelijk is voor het ontstaan van het Leopard syndroom.

### *Autosomaal dominant*

Het Leopard syndroom is een zogenaamd autosomaal dominant overervend syndroom. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen op de plaats van het PTPN11-, RAF1 of BRAF-gen al zorgt voor het ontstaan van klachten. Dit in tegenstelling tot een zogenaamd autosomaal recessieve aandoening, hierbij kinderen pas klachten wanneer beide chromosomen op dezelfde plaats een foutje bevatten.

### *Overgeërfd van een ouder*

Een deel van de kinderen heeft het foutje in het erfelijk materiaal geërfd van een van de ouders die zelf ook het Leopard syndroom heeft.

### *Bij het kind zelf ontstaan*

Bij een ander deel van de kinderen is het foutje bij het kind zelf ontstaan. De ouders hebben dan zelf geen Leopard syndroom.

### *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van een van bovengenoemde foutjes in het erfelijk materiaal worden een bepaalde eiwitten niet goed worden gemaakt. Hierdoor ontstaat er een probleem met het functioneren van het zogenaamde RAS-eiwit. Dit RAS-eiwit speelt een hele belangrijke rol bij de aanleg van de hersenen. Zonder goed RAS-eiwit worden de hersenen minder goed aangelegd dan gebruikelijk.

## **Wat zijn de symptomen van het Leopard syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in de mate van ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Leopard syndroom hebben. Kinderen zullen nooit alle onderstaande symptomen hebben.

### *Bruine vlekken op de huid*

Kinderen met het Leopard syndroom hebben heel veel kleine donkerbruine ronde vlekjes op de huid die een tot 5 mm groot zijn. Vaak zitten deze vlekjes in het gezicht, de hals, de nek, de borstkas en rug. De vlekjes kunnen ook op allerlei andere plekken in het lichaam voorkomen zoals de handen, voeten, de oksels, de hoofdhuid of de billen. Deze kleine bruine vlekken worden lentigines genoemd. Vaak zijn ze bij de geboorte nog niet aanwezig, maar ontstaan ze geleidelijk aan in de loop van de jaren. Tijdens de puberteit ontstaan vaak nog veel nieuwe vlekjes. Met het ouder worden, worden de vlekjes vaak steeds donkerder van kleur. 90% van de kinderen met het Leopard syndroom heeft deze vlekjes, 10% van de kinderen dus niet.

De helft van de kinderen met het Leopard syndroom heeft ook lichtbruine vlekken op de huid, zogenaamde café-au-lait vlekken. Deze vlekken komen veel voor bij kinderen met de aandoening neurofibromatose maar zien er dus anders uit dan de lentigines die dus kenmerkend zijn voor het Leopard syndroom.

### *Witte vlekken*

Een deel van de kinderen heeft naast bruine vlekken ook juist witte ontkleurde vlekken op de huid.



## *Losse huid*

Een deel van de kinderen met het Leopard syndroom heeft een wat losse rekbare huid.

## *Haar*

Een deel van de kinderen heeft krullend haar, terwijl dit verder in de familie niet direct voorkomt.

## *Kleine lengte*

De helft van de kinderen met het Leopard syndroom heeft een kleinere lengte dan op grond van de lengte van de ouders verwacht mag worden.

## *Uiterlijke kenmerken*

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak enkele veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het Leopard syndroom hebben vaak een wat driehoekige vorm van hun gezicht, de bovenkant van het hoofd is breder dan de onderkant van het hoofd. Vaak staan de ogen wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Ook lopen de ogen in de richting van de oren een beetje naar beneden toe. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extra huidplooitjes zichtbaar zijn. Vaak is de neus breed en tegelijk ook plat. De oren staan vaak wat lager op het hoofd, de randen van de oren zijn vaak dikker, ook kunnen de oren wat naar achteren gedraaid staan. De onderkin staat vaak meer naar voren toe, vooral bij de oudere kinderen. Vaak is de nek kort, het hoofdhaar groeit vaak tot op de nek door. Vaak steken de schouderbladen naar achteren uit. Het borstbeen kan verder naar buiten of naar binnen toe staan, dit wordt een kippenborst of trechterborst genoemd. Bij een deel van de kinderen zijn twee of meerdere vingers of tenen aan elkaar gegroeid. Dit wordt een syndactylie genoemd. De ellebogen kunnen soms niet altijd gestrekt worden, ze blijven altijd een beetje in een kromme stand staan. De onderarmen staan ten opzichte van de bovenarmen meer van het lichaam af.

## *Vertraagde ontwikkeling*

Een deel van de kinderen met het Leopard syndroom ontwikkelt zich langzamer dan leeftijdsgenoten. Ze gaan wat later zitten, staan en lopen, maar leren dit allemaal wel. Ook komen de eerste woordjes vaak op een latere leeftijd dan gebruikelijk.

## *Lagere spierspanning*

Kinderen met het Leopard syndroom hebben een lagere spierspanning in hun spieren. Hierdoor zijn de gewrichten soepeler en kunnen kinderen hun gewrichten vaak overstrekken. Platvoetjes komen vaak voor bij kinderen met het Leopard syndroom.

## *Problemen met leren*

Kinderen met het Leopard syndroom hebben vaker problemen met leren. Vaak hebben ze meer tijd en meer herhaling nodig om de stof te leren en te kennen.

## *Aandacht en concentratie*

Problemen met de aandacht en de concentratie komen vaker voor bij kinderen met het Leopard syndroom. Vaak zijn kinderen sneller afgeleid door geluiden of bewegingen om hen heen. Kinderen vinden het moeilijk om langere tijd aan een werkje te werken. Ook hebben



veel kinderen moeite met stil zitten en wiebelen ze regelmatig op hun stoel. De combinatie van problemen met de aandacht en concentratie en de beweeglijkheid wordt ADHD genoemd.

### *Autistiforme kenmerken*

Autistiforme kenmerken komen vaker voor bij kinderen met het Leopard syndroom. Kinderen houden vaak een vast en voorspelbaar ritme in de dag en vinden het moeilijk wanneer hier vanaf geweken wordt. Hierdoor kunnen kinderen heel boos of juist heel verdrietig worden. Ook vinden kinderen het vaak lastig om te begrijpen wat er in andere mensen omgaat om te zien of iemand boos of verdrietig is of om te begrijpen dat een bepaalde opmerking als een grapje is bedoeld. Kinderen hebben vaak voorkeur voor een bepaalde type speelgoed waar ze het liefst de hele tijd mee spelen, in ander speelgoed hebben ze geen interesse.

### *Epilepsie*

Epilepsie komt vaker voor bij kinderen met het Leopard syndroom. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen: aanvallen met staren, aanvallen met schokken of aanvallen met verstijven.

### *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met dit syndroom. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker.

Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

### *Slechthorendheid*

Een op de vier tot zes kinderen met het Leopard syndroom is slechthorend.

### *Problemen met zien*

Bij een deel van de kinderen is er sprake van slechtziendheid. Soms maken de ogen heen en weer gaande bewegingen, dit wordt een nystagmus genoemd. Bij een deel van de kinderen hangen de oogleden, dit wordt een ptosis genoemd. Wanneer het ooglid voor het de pupil (het zwarte rondje in het oog) komt te hangen kan dit problemen met zien geven. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met het Leopard syndroom.

### *Slecht ruiken*

Kinderen met het Leopard syndroom kunnen problemen hebben met ruiken. Kinderen kunnen niet het verschil tussen verschillende geuren opmerken.

### *Gespleten gehemelte*

Een deel van de kinderen heeft een spleet in de lip of in het gehemelte. Dit wordt een schisis genoemd. Dit kan problemen geven met drinken, eten en praten. Ook hebben kinderen vaak een hoger gehemelte dan gebruikelijk, hier hoeven kinderen geen last van te hebben.

### *Tanden*

Bij een deel van de kinderen staan de tanden niet netjes recht in de mond. Dit kan problemen geven met bijten en met kauwen.

### *Hartafwijking*



Een deel van de kinderen heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak is de hartklep naar de longslagader toe vernauwd. Ook kan deze klep onder ontwikkeld zijn. Dit kan zorgen voor benauwdheidsklachten, maar hoeft ook geen klachten te geven.

Zeven van de tien kinderen heeft een verdikte hartspier. Dit wordt ook wel een hypertrofische cardiomyopathie genoemd.

Ook hebben kinderen met het Noonan-syndroom een verhoogde kans op het krijgen van hartritmestoornissen, zoals boezemfibrilleren.

### *Afwijkingen aan de nieren*

Een deel van de kinderen heeft een afwijkend aangelegde nier. Ook kan een nier ontbreken. Kinderen hoeven hier geen klachten van te hebben. Kinderen kunnen hierdoor vatbaarder zijn om blaasontsteking of nierbekkenontsteking te krijgen.

### *Plasbuis*

Bij een deel van de jongentjes eindigt de plasser niet op de top van de piemel maar aan de onderkant ervan. Dit wordt een hypospadie genoemd. Ook is de plasser vaak wat kleiner dan bij leeftijdsgenoten.

### *Balletjes niet ingedaald*

Bij een deel van de jongens zijn de balletjes niet ingedaald en liggen deze nog in de buik. Dit wordt cryptorchisme genoemd.

### *Eierstokken*

Bij een deel van de meisjes zijn de eierstokken onderontwikkeld of helemaal niet aangelegd. Dit heeft gevolgen voor de vruchtbaarheid op volwassen leeftijd.

### *Late puberteit*

Een deel van de kinderen komt pas op latere leeftijd in de puberteit.

### *Scoliose*

Een deel van de kinderen krijgt een verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Ook een versterkte voorwaartse verkromming boven in de rug worden gezien, dit wordt en kyfose genoemd. Te sterke verkrommingen van de rug kunnen problemen geven met zitten en staan en zorgen voor het ontstaan van rugklachten.

### *Tethered cord*

Bij een deel van de kinderen is er sprake van een zogenaamde tethered cord of gekluisterd ruggenmerg. Het ruggenmerg ligt dan niet los in het wervelkanaal maar zit vast. Tijdens de groei kan er dan trek aan het ruggenmerg of de zenuwen die eruit komen ontstaan. Dit kan klachten geven zoals pijn in de benen, problemen met de zindelijkheid of problemen met lopen.

## **Hoe wordt de diagnose Leopard syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met meerdere kleine bruine vlekken op de huid in combinatie met kenmerkende uiterlijke kenmerken kan de diagnose Leopard syndroom worden vermoed. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

### *DNA-onderzoek*



Door middel van een buisje bloed kan DNA-onderzoek verricht worden. Met behulp van DNA-onderzoek kan een foutje in het PTPN11-, RAF1 of BRAF-gen worden aangetoond.

### *MRI van de hersenen*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand of met epilepsie als gevolg van het Leopard syndroom kan een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er aanlegfoutjes in de hersenen zichtbaar zijn.

### *MRI van de rug*

Bij vermoeden op een tethered cord kan een MRI van de wervelkolom gemaakt worden om te kijken of hiervoor aanwijzingen zijn.

### *EEG*

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Leopard syndroom maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

### *Audiologisch onderzoek*

Omdat slechthorendheid vaker voorkomt bij kinderen met het Leopard syndroom, krijgen alle kinderen een gehooronderzoek.

### *Kindercardioloog*

Kinderen met het Leopard syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog. De kindercardioloog zal een hartfilmpje maken om te kijken of er een risico bestaat op hartritmestoornissen. Op het ECG kunnen hele specifieke afwijkingen zichtbaar zijn. De tijd tussen de p-top en de R-top is groter dan normaal, de p-golf ziet er anders uit en ook het QRS-complex kan breder zijn dan gebruikelijk, de hartas is vaak gedraaid. Een deel van de kinderen heeft een geheel of gedeeltelijk bundeltakblok. Ook zal de kindercardioloog vaak een ECHO van het hart maken om te kijken of de hartkleppen normaal zijn aangelegd en om de dikte van de hartspier te beoordelen.

### *Dermatoloog*

Kinderen met Leopard syndroom hoeven niet standaard door een dermatoloog (=huidarts) gezien te worden. De dermatoloog kan wel helpen bij het stellen van de juiste vlekken. De bruine vlekken op de huid zijn onschuldig en worden niet kwaadaardig. Vervolgcontroles bij de dermatoloog zijn dan ook niet nodig.

### *ECHO buik*

Op een ECHO van de buik kan beoordeeld worden of er sprake is van een afwijking aan de nieren.

### *Oogarts*

Kinderen met Leopard syndroom worden een keer gezien door de oogarts om te beoordelen of er problemen zijn met zien.

### *Foto van de rug*

Wanneer kinderen met Leopard syndroom een zijwaartse verkromming van de rug krijgen, dan zal een foto van de rug gemaakt worden. Aan de ene kant om te kijken of de wervels wel goed zijn aangelegd. Halfzijdige aangelegde wervels kunnen een oorzaak zijn van het





ontstaan van een scoliose. Aan de andere kant wordt aan de hand van de foto bepaald wat de mate van scheefstand is (de scoliosehoek) dit bepaalt namelijk wat de beste behandeling voor de scoliose is.

### *Neuropsychologisch onderzoek*

Wanneer er op school leerproblemen zijn, dan kan het zinvol zijn om een keer een neuropsychologisch onderzoek te verrichten om zo de sterke en de wat zwakkere kanten van het kind qua leren in kaart te brengen. De school kan hiermee het kan dan heel gericht gaan begeleiden.

### **Hoe wordt Leopard syndroom behandeld?**

#### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling om Leopard syndroom te genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van kinderen met Leopard syndroom zo goed mogelijk te laten verlopen en om eventueel complicaties van de ziekte zo vroeg mogelijk op te sporen en te behandelen.

#### *Fysiotherapie*

Bij problemen met de ontwikkeling of bij houtherige motoriek worden kinderen vaak naar de fysiotherapeut verwezen die kan helpen bij het stimuleren van de ontwikkeling of het soepeler laten verlopen van bewegingen.

#### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijks activiteiten, zoals aankleden, eten, spelen enzovoort zo goed mogelijk kunnen worden uitgevoerd. Soms kan een hulpmiddel ervoor zorgen dat een kind iets makkelijker zelf kan doen. Zo kan een pen met een dikkere greep helpen om beter te kunnen schrijven.

#### *Logopedie*

Bij problemen met de taalontwikkeling of bij uitspraakproblemen kan een logopediste helpen om de taalontwikkeling te stimuleren en de uitspraak te verbeteren.

#### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts geeft ook adviezen hoe de ontwikkeling zo goed mogelijk kan verlopen. Ook kijkt de revalidatiearts of er bijvoorbeeld steunzolen nodig zijn wanneer kinderen door de lage spierspanning bijvoorbeeld last hebben van platvoeten.

#### *School*

Wanneer er problemen met leren zijn, dan kan extra ondersteuning op school kinderen helpen en leren hoe hier mee om te gaan. Soms in de vorm van remedial teaching of extra begeleiding via een zogenaamd rugzakje. Vaak hebben kinderen extra begeleiding nodig met rekenen, ruimtelijk inzicht en begrijpend lezen. Kinderen met Leopard syndroom hebben vaak behoefte om de opdrachten nog eens goed te kunnen naluisteren. Ook hebben kinderen hulp nodig met het plannen van hun taken over de dag en het plannen van huiswerk.

#### *Psycholoog/Orthopedagoog*

Een psycholoog of een orthopedagoog kunnen kinderen met Leopard syndroom helpen bij omgaan met angst, het gevoel anders te zijn, met het leren van contact maken met andere kinderen en het nemen van initiatief. Een cursus voor sociale vaardigheden (kanjertraining) of



een cursus voor zelfvertrouwen (zoals rots en water) kunnen kinderen met Leopard syndroom helpen om zich sterker en zekerder te voelen.

## *Kinderpsychiater*

Bij ernstige gedragsproblemen is vaak begeleiding door een kinderpsychiater nodig. Deze werkt met adviezen, begeleiden en soms ook met medicatie.

## *Aandacht- en concentratie*

Wanneer er problemen zijn met de aandacht en concentratie dan wordt eerst vaak geprobeerd om de omgeving van het kind rustig en overzichtelijk te maken, om zo te zorgen dat het kind minder snel afgeleid wordt. Wanneer dit onvoldoende effect heeft kunnen medicijnen helpen om de aandacht en concentratie beter te maken. Medicijnen die gebruikt kunnen worden zijn kort- of langerwerkend methylfenidaat of atomoxetine.

## *Inslaapproblemen*

Een vaste slaaptijd en een vast ritueel voor het slapen gaan kunnen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Wanneer dit onvoldoende effect heeft en kinderen slaaptkort krijgen doordat ze te laat in de slaap vallen, maar er in de ochtend wel uit moeten om naar school toe te kunnen gaan dan kunnen melatonine tabletten helpen om gemakkelijker in slaap te kunnen vallen.

## *Epilepsie*

Wanneer kinderen met Leopard syndroom vaak last hebben van epilepsieaanvallen, dan kunnen medicijnen helpen om nieuwe epilepsie aanvallen te voorkomen. Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden. Het medicijn lamotrigine is een medicijn met meestal weinig bijwerkingen die ook een positief effect op de aandacht en concentratie kan hebben.

## *Kindercardioloog*

De kindercardioloog bekijkt of een behandeling voor de hartritmestoornissen en/of een verdikte hartspier nodig is.

## *Gehoorapparaat*

Een deel van de kinderen heeft baat bij een gehoorapparaat om beter te kunnen horen.

## *Bril*

Een deel van de kinderen heeft baat bij een bril om beter te kunnen zien.

## *Scoliose*

Wanneer er een te sterke verkromming van de rug ontstaat die klachten gaat geven is ook hiervoor een behandeling nodig. In het begin gaat het om fysiotherapie, eventueel in combinatie met een corrigerend korset of een brace. Wanneer het niet lukt om met een korset de scoliose te verbeteren is soms een operatie door een orthooped noodzakelijk.

## *Tethered cord*

Een neurochirurg kan door middel van een kleine ingreep een tethered cord los maken.

## *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen kinderen en hun ouders helpen hoe het hebben van deze aandoening een plaats kan krijgen in hun leven.





## *Contact met andere ouders*

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met Leopard syndroom.

## **Wat betekent het hebben van Leopard syndroom voor de toekomst?**

### *Weinig klachten*

Een groot deel van de kinderen met Leopard syndroom heeft op volwassen leeftijd weinig hinder van het hebben van Leopard syndroom. Zij kunnen een normaal leven leiden en hoeven bijna geen rekening te houden met hun aandoening.

### *Levensverwachting*

Kinderen met Leopard syndroom kunnen normaal oud worden net als kinderen zonder neurofibromatose. De levensverwachting kan beperkt worden door hartritmestoornissen of door andere hartproblemen.

### *Kinderen krijgen*

Volwassenen met Leopard syndroom kunnen kinderen krijgen. Een deel van de vrouwen met het Leopard syndroom is verminderd vruchtbaar. Kinderen hebben zelf wel 50% kans om ook het Leopard syndroom te krijgen. Hoeveel last deze kinderen van dit syndroom zullen krijgen valt van te voren niet te voorspellen. Kinderen kunnen minder, meer of in dezelfde mate klachten hebben als de ouder.

## **Hebben broertjes of zusjes ook kans Leopard syndroom te krijgen?**

Leopard syndroom is een erfelijke aandoening. Wanneer een kind Leopard syndroom heeft geërfd van vader of moeder, hebben toekomstige broertjes of zusjes 50% kans om zelf ook neurofibromatose te krijgen.

Wanneer Leopard syndroom bij het kind zelf is ontstaan, dan is de kans klein dat een broertje of zusje ook Leopard syndroom zal krijgen. Dit zou alleen kunnen wanneer een vader of moeder het foutje in de zaadcel of eicel heeft zonder dat de vader of moeder dit in de andere lichaamscellen heeft zitten.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

### *Prenatale diagnostiek*

Wanneer het foutje in het erfelijk materiaal bekend is, dan is het mogelijk om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook Leopard syndroom heeft.

## **Links**

[www.noonansyndroom.nl](http://www.noonansyndroom.nl)

(Site met informatie over het Noonan, maar ook het Leopard syndroom)

## **Referenties**

1. The RASopathies as an example of RAS/MAPK pathway disturbances - clinical presentation and molecular pathogenesis of selected syndromes. Bezniakow N, Gos M, Obersztyn E. Dev Period Med. 2014;18:285-96
2. LEOPARD syndrome with recurrent PTPN11 mutation Y279C and different cutaneous manifestations: two case reports and a review of the literature. Kalev I, Muru K, Teek R, Zordania R, Reimand T, Köbas K, Ounap K. Eur J Pediatr. 2010;169:469-73.



3. Leopard syndrome. Sarkozy A, Digilio MC, Dallapiccola B. Orphanet J Rare Dis. 2008;3:13

Laatst bijgewerkt: 3 januari 2018

Auteur: Jolanda Schieving