



## Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom

### **Wat is het Schuurs-Hoeijmakers syndroom?**

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is een syndroom waardoor kinderen en volwassenen een vertraagd verlopende ontwikkeling hebben in combinatie met enkele bijzondere uiterlijke kenmerken.

### **Hoe wordt het Schuurs-Hoeijmakers syndroom ook wel genoemd?**

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is genoemd naar twee artsen Schuurs en Hoeijmakers die dit syndroom beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters SHMS.

#### *PACSI- syndroom*

Soms wordt ook gesproken van het PACS1-syndroom. PACS1 is het woord voor de plaats in het erfelijk materiaal waar kinderen met dit syndroom een fout hebben.

### **Hoe vaak komt het Schuurs-Hoeijmakers syndroom voor?**

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Schuurs-Hoeijmakers syndroom voorkomt. Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom. Dan zal ook duidelijker worden hoe vaak dit syndroom nu werkelijk voorkomt.

### **Bij wie komt het Schuurs-Hoeijmakers syndroom voor?**

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Schuurs-Hoeijmakers syndroom. Zowel jongens als meisjes kunnen het Schuurs-Hoeijmakers syndroom krijgen.

### **Waar wordt het Schuurs-Hoeijmakers syndroom door veroorzaakt?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 11e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 11 wat 11q13.1-q13.2 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het PACS1-gen genoemd.

#### *Autosomaal dominant*

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal dominant foutje. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen 11 die een kind heeft in het PACS1-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

#### *Bij het kind zelf ontstaan*

Tot nu toe is bij alle kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

#### *Geërfd van een ouder*



In theorie kan een kind het foutje in het PACS1-gen geërfd van een ouder die zelf dan ook het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft. Soms zal al bekend zijn dat de ouder een syndroom heeft, soms ook nog niet.

## *Afwijkend eiwit*

Het PACS1-gen bevat informatie voor de aanmaak van het Phosphofuri Acidic Cluster Sorting Protein 1 (PACS1)-eiwit. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het transport van eiwitten in allerlei lichaamcellen in een speciale structuur van deze cellen die het Golgiapparaat wordt genoemd. Het speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van eiwitten die van groot belang zijn tijdens de aanleg van de hersenen. Door de fout in het erfelijk materiaal worden de hersenen anders aangelegd dan gebruikelijk.

## **Wat zijn de symptomen van het Schuurs-Hoeijmakers syndroom?**

### *Variatie*

Er bestaat een variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben.

Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben. Omdat het syndroom ook nog maar kort geleden ontdekt is (in 2012) zullen waarschijnlijk ook nog niet alle symptomen die kunnen horen bij dit syndroom bekend en beschreven zijn.

### *Lagere spierspanning*

Jonge kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben vaak een lage spierspanning waardoor ze slapper aanvoelen in hun spieren. Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden, wanneer ze worden opgetild. Gewrichtjes kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Door de lagere spierspanning is het voor jonge kinderen lastig om hun hoofd op te tillen. De meeste kinderen met dit syndroom kunnen dit daardoor vaak op latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten. Hierdoor zullen andere ontwikkelingsstappen zoals zitten en staan waarbij het ook nodig is het hoofd goed overeind te houden ook pas op latere leeftijd tot ontwikkeling komen. Op latere leeftijd hebben kinderen vaak platvoetjes.

### *Problemen met drinken*

Een deel van de baby's met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Soms is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Deze kinderen gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. De kinderen leren dit allemaal wel, maar op een latere leeftijd dan hun leeftijdsgenoten, gemiddeld tussen de leeftijd van 2 en 3 jaar oud. Ook zijn kinderen met dit syndroom vaak onhandiger dan hun leeftijdsgenoten, ze vallen gemakkelijker en storen gemakkelijker wat om. Een deel van de kinderen gebruikt een rolstoel om langere afstanden te overbruggen. Vaak hebben kinderen met dit syndroom problemen met de fijne motoriek, zoals met schrijven, tekenen of knippen. Dit is voor hen veel lastiger dan voor leeftijdsgenoten.

### *Problemen met praten*



Voor veel kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is het moeilijker om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Sommige kinderen blijven alleen maar losse woordjes of klanken maken, voor hen is het te moeilijk om in korte zinnen te leren spreken. Andere kinderen zijn wel in staat om zinnen te maken. Vaak vinden kinderen met dit syndroom het wel moeilijk om duidelijk te maken wat ze bedoelen. Het begrijpen van taal gaat kinderen met dit syndroom beter af dan het zelf spreken.

### *Problemen met leren*

Kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt. Sommige kinderen hebben een beetje ondersteuning met leren nodig, anderen veel ondersteuning. Een deel van de kinderen heeft bij het leren behoefte om de informatie te zien in plaats van om de informatie te horen. Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

### *Vrolijk*

De meeste kinderen met dit syndroom zijn meestal vrolijk en opgewekt.

### *Overgevoelig voor prikkels*

Kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben vaak moeite om alle prikkels die op hen af komen te verwerken. Ze kunnen gemakkelijk overprikkeld raken. Door deze overprikkeling kunnen ze druk gedrag gaan vertonen, uit het niets boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen hebben vaak de hulp van anderen nodig om weer uit deze boosheid of dit verdriet te komen.

### *Autistiforme kenmerken*

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft autistiforme kenmerken. Kinderen hebben niet altijd zo'n behoefte aan contact en kunnen zichzelf goed vermaken. Een deel van de kinderen vindt het lastig om oogcontact te maken. Vaak houden kinderen van een vaste structuur in de dag en vinden ze het erg moeilijk wanneer de dag anders verloopt dan verwacht was. Kinderen kunnen door veranderingen erg van slag raken en heel boos of juist heel verdrietig worden. Kinderen kunnen voorkeur hebben voor een bepaald soort speelgoed en zich hier de hele dag mee vermaken. In ander speelgoed hebben kinderen dan weinig interesse. Ook kunnen kinderen speelgoed op een ander manier gebruiken dan gebruikelijk. Ze sorteren bijvoorbeeld autootjes op grootte en zetten ze netjes in rijen neer en gaan niet met een autootje rijden.

### *Epilepsie*

Een deel van de kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft last van epilepsieaanvallen. Epilepsieaanvallen kunnen op verschillende leeftijd voor het eerst ontstaan. Verschillende vormen van epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. Ook kunnen koortsstuipen voorkomen.

### *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers 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.



## *Eten*

Een deel van de kinderen heeft ook op peuter- en kleuterleeftijd problemen met eten. Kinderen hebben vaak moeite met het eten van stukjes of van eten met een groffe structuur. Wanneer kinderen dit moeten eten gaan ze gemakkelijk kokhalzen. Vaak hebben kinderen duidelijk hun voorkeur en vinden ze het heel spannend om een ander type eten wat ze niet kennen te gaan eten. Door de problemen met eten kunnen kinderen licht van gewicht blijven.

## *Reflux*

Kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedslertjes.

## *Verstopping*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

## *Zindelijkheid*

De meeste kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

## *Balletjes*

Bij jongentjes met dit syndroom kunnen de balletjes kunnen niet zijn ingedaald.

## *Uiterlijke kenmerken*

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat 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 Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben vaak haar dat tot ver op het voorhoofd doorloopt. Ook hebben ze vaak ronde wenkbrauwen die in een boog lopen en lange winpers. De ogen staan vaak wat verder uit elkaar dan gebruikelijk. Bij sommige kinderen hangen de oogleden een beetje. De ogen lopen in de richting van de oren een klein beetje naar beneden toe. De neuspunt is vaak bol. De mond is vaak breed, waarbij de bovenlip dikker is dan de onderlip. De mondhoekjes krullen naar beneden toe. De oren kunnen wat lager op het hoofd staan en hebben vaak minder windingen dan gebruikelijk.

De vingers zijn vaak lang en dun, terwijl de duim vaak breder is.

## *Tanden*

Vaak hebben kinderen met dit syndroom een spleetje tussen de voortanden.

## *Problemen met zien*

Een deel van de kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom is slechtziend. Vaak zijn kinderen bijziend en hebben ze een bril nodig om goed te kunnen zien. Scheelzien komt ook vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Bij een klein deel van de kinderen maken de ogen



kleine schokkerige bewegingen. Dit wordt een nystagmus genoemd. Een aanlegstoornis van de ogen in de zin van een zogenaamd coloboom komt iets vaker voor.

### *Gevoelig voor harde geluiden*

Kinderen met dit syndroom zijn vaak erg gevoelig voor harde geluiden. Ze kunnen daardoor erg van slag raken.

### *Aangeboren hartafwijking*

Een klein deel van de kinderen met dit syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Een gaatje tussen de beide hartboezems (atriumseptumdefect) of hartkamers (ventrikelseptumdefect) komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. Ook kan de verbinding tussen de grote longslagader en de grote lichaamsslagader die voor de geboorte normaal aanwezig is, ook na de geboorte aanwezig blijven, terwijl deze normaal gesproken verdwijnt. Dit wordt een persisterende ductus arteriosus genoemd.

### *Aangeboren nierafwijking*

Een deel van de kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft een aangeboren afwijking van de nieren. Soms ontbreekt een nier of heeft de nier een andere vorm dan gebruikelijk. Kinderen hoeven hier geen last van te hebben. Sommige kinderen krijgen door de afwijkingen van de nier en van de urinewegen gemakkelijker een blaasonsteking.

## **Hoe wordt de diagnose Schuurs-Hoeijmakers syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand en enkele opvallende uiterlijke kenmerken kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Vaak zal aanvullend onderzoek nodig zijn om aan de diagnose Schuurs-Hoeijmakers syndroom te stellen.

### *Bloedonderzoek*

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom geen bijzonderheden gevonden.

### *Genetisch onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 11e-chromosoom in het PACS1-gen. In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

### *MRI-scan*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen ziet deze MRI-scan er normaal uit. Bij een deel van de kinderen worden wel afwijkingen gezien, maar deze afwijkingen komen ook voor bij kinderen met andere syndromen en zijn niet specifiek voor het Schuurs-Hoeijmakers syndroom. Soms zijn de holtes in de hersenen wat wijder dan gebruikelijk. De kleine hersenen kunnen een kleiner volume hebben dan normaal. De aanleg van het geleidingslaagje rondom de hersencellen (myeline) kan vertraagd verlopen.



## *Stofwisselingsonderzoek*

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

## *Oogarts*

Kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

## *Kindercardioloog*

Kinderen met dit syndroom worden altijd een keer gezien door de kindercardioloog die kan bekijken of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking. De kindercardioloog zal een ECHO van het hart maken.

## *ECHO buik*

Kinderen met dit syndroom zullen een keer een ECHO van buik krijgen om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aanlegstoornissen van de nieren.

## *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 dit syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

## **Hoe wordt het Schuurs-Hoeijmakers syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die het Schuurs-Hoeijmakers syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om de ontwikkeling van het kind zo goed mogelijk te stimuleren en het kind daarbij te ondersteunen.

### *Rust, regelmaat en vertrouwen*

Kinderen met dit syndroom hebben vaak veel baat bij een duidelijke structuur in de dag en duidelijke afspraken hoe het in huis er aan toe gaat. Ook is het belangrijk dat de ouders voor hen regelen dat zij niet te veel prikkels krijgen en dat er regelmatig rustmomenten zijn op de dag. Belangrijk is ook dat de ouders weten dat hun kind zich in een ander tempo ontwikkelt dan andere kinderen en dat zij het kind laten weten dat het goed is zoals het kind is.

### *Bril*

Een groot deel van de kinderen met dit syndroom heeft een bril nodig om goed te kunnen zien.

### *Eettherapie*

Kinderen met dit syndroom kunnen baat hebben bij eettherapie. In een rustig tempo zonder dwang leren kinderen dan om vastere stukjes in de voeding te verdragen. Seys-centra in Nederland geven deze eettherapie.

### *Sondevoeding*



Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton. Dit is maar voor een klein deel van de kinderen met dit syndroom nodig.

### *Verstopping van de darmen*

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

### *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt.

### *Logopedie*

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren.

Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken.

### *Ergotherapie*

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

### *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

### *School*

De meeste kinderen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom hebben extra begeleiding bij het leren nodig. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen met behulp van ondersteuning. Een ander deel van de kinderen gaat uiteindelijk toch naar het speciaal onderwijs van cluster 3 of 4 omdat zij daar in kleinere klassen zitten en meer hulp en ook therapie kunnen krijgen.

### *Orthopedagoog*

Een orthopedagoog kan ouders tips en adviezen geven hoe om gaan met problemen met bijvoorbeeld boos worden of het maken van contacten met andere kinderen.



## *Kinder- en jeugdpsychiater*

Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met gedragsproblemen zoals snel boos worden of autisme. Soms is het nodig om gedrag regulerende medicatie zoals risperidon voor prikkelovergevoeligheid te geven.

## *Behandeling epilepsie*

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn.

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

## *Melatonine*

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht.

## *Tandarts*

Kinderen met dit syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

## *Kinderuroloog*

Wanneer de balletjes niet goed indalen, dan kan de kinderuroloog door middel van een operatie er voor zorgen dat de balletjes wel in het balzakje komen te liggen.

## *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

## *Contact met andere ouders*

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom.

## **Wat is de prognose van het Schuurs-Hoeijmakers syndroom?**

### *Blijvende problemen*

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Schuurs-Hoeijmakers syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Een deel van de





jongeren kan zelfstandig wonen. Voor zaken als financiën hebben zij bijvoorbeeld wel hulp en ondersteuning nodig. Een ander deel van de volwassenen heeft meer hulp en ondersteuning nodig in het dagelijks leven en gaat begeleid wonen.

## *Levensverwachting*

Er zijn geen gegevens bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom. Dit zal ook samenhangen met de klachten die worden veroorzaakt door het Schuurs-Hoeijmakers syndroom. Bijkomende problemen zoals een aangeboren hartafwijkingen of een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie zouden kunnen zorgen voor een verkorte levensverwachting. Wanneer deze problemen er niet zijn, dan is de levensverwachting waarschijnlijk niet veel anders dan voor kinderen en volwassenen zonder dit syndroom.

## *Kinderen*

Het is niet bekend of het hebben van dit syndroom gevolgen heeft voor de vruchtbaarheid. In theorie kunnen volwassenen met het Schuurs-Hoeijmakers syndroom kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Schuurs-Hoeijmakers syndroom te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Schuurs-Hoeijmakers syndroom te krijgen?**

Het Schuurs-Hoeijmakers syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het 11<sup>e</sup> chromosoom. Vaak is dit foutje bij het kind zelf ontstaan en niet overgeërfd van een van de ouders. Broertjes en zusjes hebben dan een nauwelijks verhoogde kans om zelf ook het Schuurs-Hoeijmakers syndroom te krijgen.

Dit zou alleen het geval kunnen zijn wanneer een van de ouders het foutje in de eicellen of zaadcellen heeft zitten, zonder dat het in de andere lichaamscellen zit. De kans hierop is klein. Wanneer een van de ouders zelf het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft, dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf dit syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## *Prenatale diagnostiek*

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het Schuurs-Hoeijmakers syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Schuurs-Hoeijmakers syndroom heeft. Of dit kind dan evenveel of juist minder of meer klachten zal hebben als de oudere broer of zus valt niet goed te voorspellen.

## **Referenties**

1. Clinical delineation of the PACS1-related syndrome--Report on 19 patients. Schuurs-Hoeijmakers JH, Landsverk ML, Foulds N, Kukulich MK, Gavrilova RH, Greville-Heygate S, Hanson-Kahn A, Bernstein JA, Glass J, Chitayat D, Burrow TA, Husami A, Collins K, Wusik K, van der Aa N, Kooy F, Brown KT, Gadzicki D, Kini U, Alvarez S, Fernández-Jaén A, McGehee F, Selby K, Tarailo-Graovac M, Van Allen M, van Karnebeek CD, Stavropoulos DJ, Marshall CR, Merico D, Gregor A, Zweier C, Hopkin RJ, Chu YW, Chung BH, de Vries BB, Devriendt K, Hurles ME, Brunner HG; DDD study. Am J Med Genet A. 2016;170:670-5



2. Recurrent de novo mutations in PACS1 cause defective cranial-neural-crest migration and define a recognizable intellectual-disability syndrome. Schuurs-Hoeijmakers JH, Oh EC, Vissers LE, Swinkels ME, Gilissen C, Willemsen MA, Holvoet M, Steehouwer M, Veltman JA, de Vries BB, van Bokhoven H, de Brouwer AP, Katsanis N, Devriendt K, Brunner HG. Am J Hum Genet. 2012;91:1122-7

Laatst bijgewerkt: 30 oktober 2016

Auteur: JH Schieving