

# Phelan-McDermid Syndroom

## *Nieuwsbrief*

### In deze nieuwsbrief

Beste lezer,

Van de zomer in augustus zijn we alweer in de november-kou terecht gekomen. Intussen is het ook negen maanden geleden dat de eerste kinderen zijn begonnen met de insuline studie. We zijn zelfs zo ver, dat de groep kinderen die als eerst gestart is met de neusspray intussen begonnen is met de neusspray van de tweede periode.

In deze nieuwsbrief beschrijven we onze bevindingen van de dagboekjes die zijn bijgehouden. Voor de onderzoekers is deze informatie ontzettend waardevol. Aan de ene kant omdat we kunnen zien hoe het met de kinderen gaat, aan de andere kant omdat we bijzonderheden terug kunnen koppelen aan ouders. Ouders weten ons gelukkig ook te vinden wanneer er directe vragen zijn. We zijn dan ook erg blij met alle inspanningen en betrokkenheid van de ouders en verzorgers, een groot compliment hiervoor!

In deze nieuwsbrief gaan we ook in op de vragen die wij hebben gekregen over irritatie van de neus door de neusspray en beschrijven we wat er bekend is over nierafwijkingen bij het Phelan-McDermid syndroom.

Vriendelijke groeten namens de projectgroep.

### In dit nummer:

**Stand onderzoek UMCG:** 1  
Terugkoppeling van de informatie uit de dagboekjes van de insulinstudie

**Vraag en antwoord:** 2  
Bijwerkingen van de neusspray

**Uit de medische literatuur** 2  
Nierafwijkingen bij het Phelan-McDermid syndroom

### Stand Onderzoek UMCG

#### *Insuline neusspray*

Het insuline onderzoek loopt goed, mede dankzij de inspanningen van ouders en verzorgers. Van bijna alle kinderen hebben we het dagboekje van de eerste onderzoeksperiode teruggekregen. In deze dagboekjes wordt goed bijgehouden wanneer de neusspray is toegediend en of er bijzonderheden zijn geweest. We zien dat het meestal goed lukt om de neusspray volgens het schema toe te dienen. De kinderen moesten er in eerste instantie wel aan wennen, maar er zijn volgens de dagboekjes geen kinderen die de neusspray niet accepteren.

Er zijn ook geen grote gezondheidsproblemen beschreven. Wel zijn er een paar bekende bijwerkingen genoemd. Een paar kinderen hebben een bloedneus gehad, vooral kort na de start met de neusspray. Dit was van beperkte duur en vaak éénmalig. Een paar kinderen hebben twee of meer keer een milde bloedneus gehad. Ook irritatie met roodheid in de neus is een keer genoemd, net als roodheid aan de buitenkant van de neus. Bij vraag en antwoord gaan we verder in op de irritatie van de neus.

Eén kind heeft een keer hoofdpijn aangegeven. Ouders van een viertal kinderen beschrijven onrustig of druk gedrag. Druk gedrag kan een uiting zijn van het syndroom of veroorzaakt worden door andere zaken, zoals bijvoorbeeld ongemak, enthousiasme of bij oudere kinderen de puberteit. Het is daarom niet duidelijk of dit met de neusspray te maken zou kunnen hebben. We horen het graag als andere ouders ook veranderingen merken in het gedrag. Verder is een aantal kinderen in deze eerste periode verkouden geweest, soms met koorts. Ook is een keer groene ontlasting genoemd. Dit zijn verschijnselen waarvan we denken dat dit niets met de neusspray te maken heeft. Toch is het goed wanneer ouders dit blijven aangeven.

#### *Onderzoek bij volwassenen*

De vragenlijst voor volwassenen met P-MS is af en naar een aantal families verstuurd om te kijken of er vragen missen of vragen onduidelijk zijn. We hebben hiervan al een aantal vragenlijsten teruggekregen. Hartelijk dank aan deze families en hun artsen voor het invullen!

De volgende stap is om te kijken hoe we deze vragenlijst bij zoveel mogelijk andere families onder de aandacht kunnen brengen. We hebben namelijk het liefst gegevens van een grotere groep volwassenen zodat we een goed inzicht krijgen wat de kenmerken en problemen van het syndroom op volwassen leeftijd zijn. Op dit moment zijn we een plan aan het maken hoe we zoveel mogelijk volwassenen kunnen bereiken.

### Contactgegevens:

**Afdeling Klinische Genetica,**  
**UMC Groningen**

Postbus 30.001  
9700 RB Groningen

**Telefoon:**  
(050) 361 72 29

**E-mail:**  
R.J.Zwanenburg@umcg.nl

‘Zouden de kinderen die meedoen met de insulinstudie gecontroleerd moeten worden op irritatie van de neus?’

## Vraag en antwoord

In eerdere studies met insuline neussprays werd al beschreven dat het gebruik van de neusspray bij sommige personen irritatie van de neus kan geven. Deze irritatie kan zich uiten in roodheid, een bloedneus en heel soms als een ontsteking. Eén van de ouders vroeg zich af of roodheid in de neus ook een uiting kan zijn van een allergische reactie.

Wij denken niet dat deze roodheid het gevolg is van een allergische reactie. Wel denken we dat de roodheid het gevolg is van de irritatie door één van de bestanddelen van de neusspray. Dit bestanddeel zorgt voor de houdbaarheid van de vloeistof in de neusspray. Het is bekend dat deze stof irritatie van de neus kan geven. Dit bestanddeel zit zowel in de neusspray met insuline als in de neusspray zonder insuline. Als de neusspray irritatie geeft betekent dit dus niet automatisch dat er insuline in de neusspray zit.

Het is niet altijd zichtbaar wanneer de binnenkant van het neusgat geïrriteerd is. Deze irritatie van de neus kan erg vervelend zijn, maar is niet gevaarlijk. De kinderen hoeven hiervoor niet gecontroleerd te worden door een huisarts of kinderarts. Ook verwachten we geen problemen met de opname van de vloeistof in de neus. Wel geven we als tip mee dat bij toediening gekozen kan worden voor het neusgat dat niet of minder geïrriteerd is. De meeste ouders doen dit al zelf. Als de huid aan de buitenkant of rondom de neus geïrriteerd is kan een beetje vaseline de huid verlichten.

## Uit de medische literatuur

### Afwijkingen van de urinewegen

In het artikel van dokter Phelan en dokter McDermid schrijven zij dat afwijkingen van de nieren bij meer dan 25% van de Phelan-McDermid patiënten voorkomt. De genoemde afwijkingen kunnen zijn: een afwezige nier, een afwijkende vorm van de nieren, reflux en hydronefrose. Met reflux bedoelt men het terugvloeien van urine vanuit de blaas naar de urineleider en soms zelfs tot in de nier. Dit komt door niet goed werkende kleppen in de wand van de blaas. Doordat de urine terug kan vloeien, kunnen bacteriën zich gemakkelijker nestelen en een infectie veroorzaken. Hydronefrose is een stuwing van vocht in de nier. Hydronefrose of een infectie van de urinewegen kan schade geven aan de nier. Met echografie (hetzelfde apparaat als tijdens de zwangerschap gebruikt wordt) kan gekeken worden naar de aanwezigheid en vorm van de nieren en de blaas.

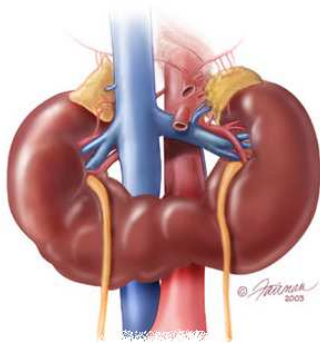
In een recente studie werd bij 12 van de 32 (38%) personen met het Phelan-McDermid syndroom een nierafwijking gezien (Soorya et al. 2013). Bij 20 van de 32 (62%) is dus geen nierafwijking gezien. De afwijkingen die genoemd werden zijn: een ontbrekende nier (agenesie), een afwijking in de aanleg van de nier (dysplasie), een nier die in het bekken ligt in plaats van in de buik, hydronefrose, reflux en een nier met een afwijkende vorm (hoefijzernier, zie figuur 1) met milde hydronefrose. Een hoefijzernier betekent dat de twee nieren aan de onderkant aan elkaar vastzitten waardoor ze samen een hoefijzervorm hebben. Een hoefijzernier wordt ook weleens per toeval gevonden bij gezonde mensen en hoeft geen problemen te geven.

Als we kijken naar onze groep kinderen dan zijn er in ieder geval 21 die een echo van de nieren hebben gehad. Bij 4 kinderen (19%) is ook een duidelijke nierafwijking gezien.

Eén kind heeft een hoefijzernier. Bij één kind is eerder hydronefrose gezien, maar deze is vanzelf weer verdwenen. Twee kinderen hebben één schrompelnier. Bij één kind is dat mogelijk ontstaan door hydronefrose en bij de ander door een nier met cysten (een cyste is een vochtholte).

Tot slot is bij 1 kind de ene nier een stuk groter dan de andere nier, zonder afwijkingen van de structuur van de nieren. Dit komt ook voor bij gezonde mensen en is geen nierafwijking zoals die bij het syndroom worden beschreven.

Bij 17 van de 21 kinderen (81%) in onze groep is dus geen nierafwijking gevonden op de echo. Dit percentage kan in werkelijkheid hoger of lager zijn, omdat niet alle kinderen een echo van de nieren hebben gehad. Toch hebben wij de indruk dat het aantal kinderen zonder nierafwijking in onze groep groter is dan wat in de literatuur beschreven is. Het aantal kinderen met een nierafwijking lijkt dus lager dan wat eerder in de literatuur beschreven is.



Figuur 1: Hoefijzernier