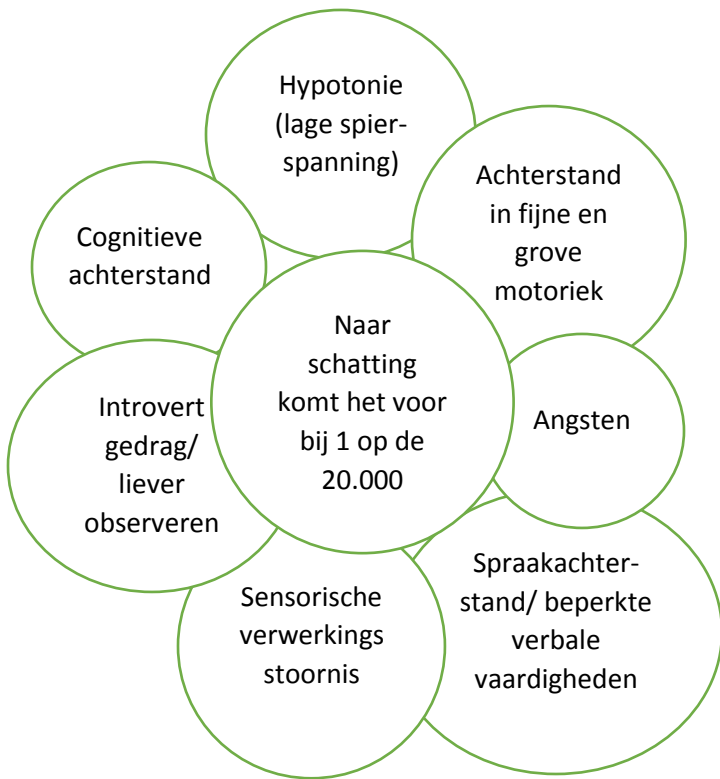


## Wat is het Potocki-Lupski Syndroom?

Het Potocki-Lupski syndroom (PTLS) is een genetische afwijking. PTLS - ook bekend als dup 17 (p11.2p11.2) - is een zeldzame microduplicatie van band 11.2 op de korte arm (p) van chromosoom 17 (17p11.2). De duplicatie werd voor het eerst beschreven als een casestudy in 1996. In 2000 werd de eerste studie van de genetische afwijking vrijgegeven en in 2007 waren genoeg patiënten verzameld om een uitgebreide studie te voltooien en deze een gedetailleerde klinische beschrijving te geven.



### Voorkomende symptomen:

- Niet gedijen (geen intrinsieke motivatie om nieuwe dingen te leren)
- Slecht eten tijdens de vroege kinderjaren
- Slikstoornissen
- Overgevoelig gehoor
- Fotofobie (gevoelig voor licht)
- Angsten
- Migraine/ hoofdpijn
- Aortaworteldilatatie (hartafwijking)
- Slaapapneu
- Structurele aandoeningen van de nieren
- Maag darmstoornissen

### Voorkomende leer- en gedragsproblemen:

- ADHD
- Autismespectrumstoornis (ASS)
- Moeilijkheden bij taalverwerking
- Verstandelijke beperking
- Visuele perceptuele stoornissen
- Problemen met zicht (bijv. wazig zien/ onnauwkeurige dieptewaarneming)
- Begrijpende vaardigheden zijn veelal beter dan de verbale vaardigheden



## Potocki-Lupski Syndroom

Het Potocki-Lupski syndroom (PTLS) is een vrij zeldzame genetische afwijking. Maar weinig mensen hebben ervan gehoord. Wereldwijd zijn duizenden personen gediagnosticeerd, in Nederland en België enkele tientallen kinderen. Op de website [www.ptls.nl](http://www.ptls.nl) bieden we Nederlandstalige informatie over dit syndroom.

### PTLS

Bij PTLS heeft een gen 11.2 in het 17e chromosoom zichzelf gekopieerd; er is dus meer genetische informatie aanwezig en daarom zijn sommige dingen aan deze kinderen anders. Deze genetische afwijking kan spontaan optreden, vaak bij het oudste kind. Het kind zelf heeft 50% kans deze zelfde genetische informatie over te dragen. Sommige kinderen hebben een toegevoegd syndroom, zoals Charcot-Marie-Tooth (CMT).

### Uiterlijke kenmerken

Zonder genetisch onderzoek kunnen kinderen met PTLS soms herkend worden op uiterlijke kenmerken:

- Brede **neusbrug** (de ruimte tussen de ogen zal groter zijn bij degenen die ook CMT hebben).
- Slanke, voorste **rondding van de neus**, die breder wordt naarmate ze ouder worden.
- Smalle/ puntige **kin** (driehoekig gezicht).
- **Lange vingers** met een lichte kromming naar de pink.
- **Overtollig haar** op het lichaam (jongens en meisjes).

Op de website vindt u een beschrijving van voorkomende symptomen van PTLS: lichamelijke, neurologische en m.b.t. gedrag.

### Relatief nieuw

In maart 2007 kreeg de duplicatie de naam Potocki-Lupski Syndroom (PTLS), vernoemd naar twee

onderzoekers die betrokken waren bij het onderzoek, *Lorraine Potocki en James Lupski* van het Baylor College of Medicine (BCM) in *Houston, Texas*. Omdat PTLS nog maar een vrij recent 'verschijnsel' is, heeft het onderzoek zich beperkt tot kinderen en is er nog maar weinig bekend over volwassenen met PTLS. Meer onderzoek is dan ook noodzakelijk om te weten hoe kinderen met PTLS zich verder ontwikkelen.

De meeste kennis over PTLS is aanwezig in Amerika, waar ook de meeste kinderen/jonge volwassenen met PTLS bekend zijn, dankzij het onderzoek aan het BCM. In Texas is dan ook een internationale stichting opgericht, de PTLS Outreach Foundation. Inmiddels worden er over de hele wereld meer kinderen gediagnosticeerd met PTLS.

### Stichting PTLN Nederland

In Nederland werd in augustus 2020 Stichting PTLN Nederland opgericht. We beheren onder meer de website en een Facebook groep voor Nederlandstalige PTLN families. We onderhouden contact met 40 PTLN families in Nederland en België. Op 9 april 2022 organiseren we het eerste PTLN congres in Nederland.

Op onze website vindt u een medische checklist voor artsen: behandelt u een kind met de diagnose PTLN, loop deze dan door!

Tevens bieden we daar informatie voor en ervaringen van PTLN ouders.

**Meer informatie: [WWW.PTLN.NL](http://WWW.PTLN.NL)**

