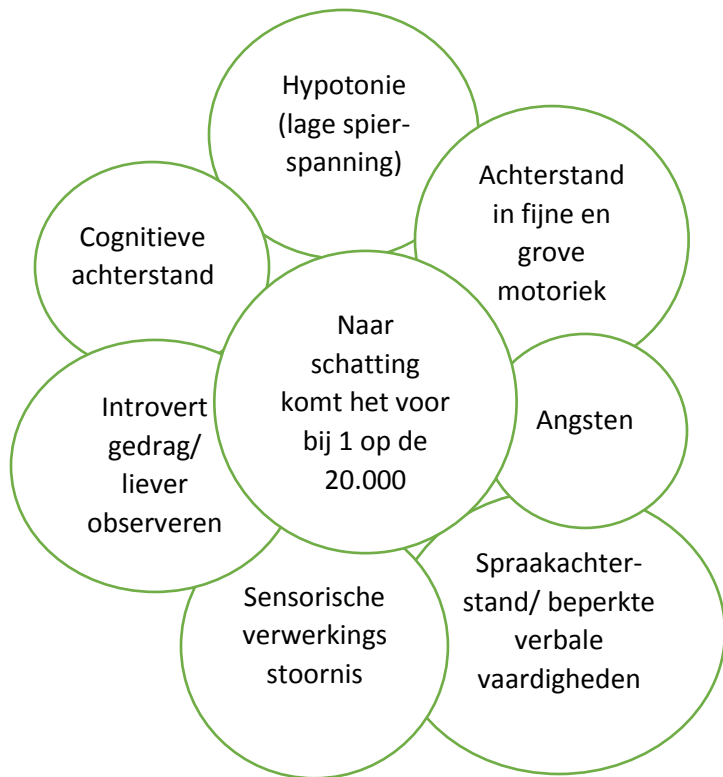


Wat is het Potocki-Lupski Syndroom?

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