



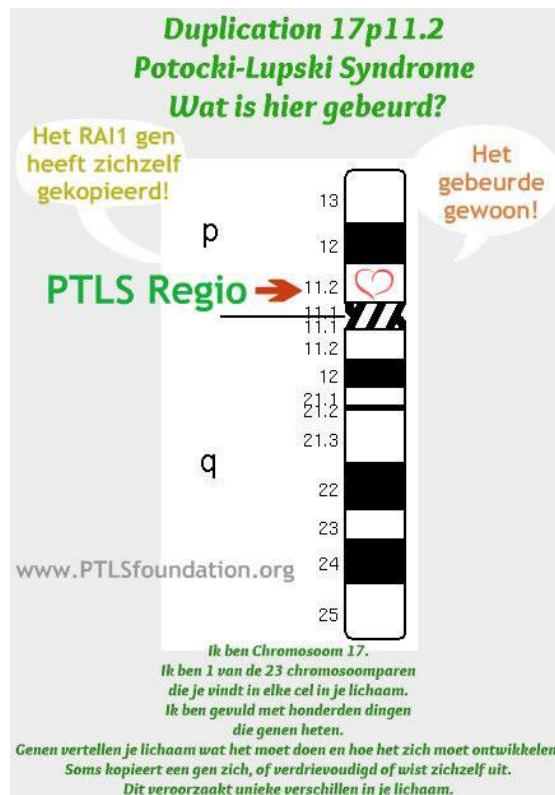
Het Potocki-Lupski syndroom (PTLS) is een vrij zeldzame genetische afwijking. Maar weinig mensen hebben ervan gehoord, terwijl 1 op de 20.000 mensen PTLS zou hebben. In Nederland en België zijn inmiddels enkele tientallen kinderen gediagnosticeerd. Op de website www.ptls.nl vind je Nederlandstalige informatie over dit syndroom.

De medische beschrijving

PTLS – ook wel bekend als duplicatie 17p11.2– is een microduplicatie (verdubbeling) van de 11.2 band op de korte arm (bovenarm) van het 17e chromosoom (p11.2). Het RAI1 gen speelt een grote rol in de kenmerken van PTLS

Elke cel in je lichaam heeft 23 chromosoomparen, elk chromosoom bestaat uit honderden genen, en genen bestaan uit DNA. Bij PTLS heeft een gen in het 17e chromosoom zichzelf gekopieerd; er is dus meer genetische informatie aanwezig en daarom zijn sommige dingen aan deze kinderen anders. Of: iemand met PTLS heeft meer genetisch materiaal gekregen dan anderen.

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). PTLS gaat onder andere gepaard met een lage spierspanning, problemen met eten, een ontwikkelingsachterstand en een verstandelijke beperking. Veel van de kinderen hebben moeite met spraak/taal en er kan sprake zijn van autistische kenmerken. Kinderen kunnen onder meer hartafwijkingen hebben en slaapapneu.



Relatief nieuw

De verdubbeling werd als casestudy beschreven in 1996. In 2000 werd het eerste onderzoek uitgebracht, en in 2007 waren er genoeg patiënten voor een uitgebreide studie, resulterend in een gedetailleerde klinische beschrijving en een officiële naam. 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, naarmate er onder genetici meer bekend is over PTLS en de kwaliteit en snelheid van het genetisch onderzoek in veel landen verbetert.

Mede dankzij **social media** is er over de hele wereld meer contact tussen PTLS-families. Op Facebook zijn meerdere PTLS-groepen te vinden. PTLS-families zoeken en vinden elkaar dan ook steeds makkelijker om kennis en ervaringen uit te wisselen over hun bijzondere PTLS-kinderen.
[bron: www.ptlsfoundation.org]

