

Surveillance ontwikkelingsachterstand

Uitgangsvraag

Wat is het risico op ontwikkelingsachterstand bij patiënten met PHTS en is er reden voor surveillance?

Uitgangsvraag

Wat is het risico op ontwikkelingsachterstand bij patiënten met PHTS en is er reden voor surveillance?

Aanbevelingen

Er wordt geadviseerd de patiënt met PHTS of de ouders, verzorgers of naasten van de patiënt te informeren dat er een verhoogde kans is op een psychomotorische ontwikkelingsachterstand en afwijkingen in het autistische spectrum.

De werkgroep is van mening dat de ontwikkeling van kinderen met PHTS jaarlijks met doelgerichte anamnese en lichamelijk onderzoek vervolgd dient te worden. Hierbij dient men alert te zijn op de andere verschijnselen die kunnen voorkomen bij PHTS.

De werkgroep is van mening dat de behandeling van een psychomotorische ontwikkelingsachterstand en afwijkingen in het autistische spectrum bij patiënten met PHTS niet anders is dan in de algemene populatie.

Literatuurbespreking:

Wat is het risico op ontwikkelingsachterstand bij patiënten met PHTS en is er reden voor surveillance?

In door Pilarski aangehaalde studies bij PTEN-mutatiedragers was bij 12-20% sprake van mentale retardatie [[Hanssen 1995¹⁷⁷](#), [Lachlan 2007¹⁷⁸](#), [Parisi 2001¹⁸⁰](#), [Pilarski 2013¹⁸²](#)]. Ongeveer 50% heeft motorische en spraakstoornissen, bij normale intelligentie [[Parisi 2001¹⁸⁰](#)]. In de algemene populatie is bij ongeveer 3% sprake van mentale retardatie.

Butler beschrijft dat bij 18 kinderen met autisme en macrocefalie er bij 3 (17%) een mutatie in het PTEN-gen gevonden is [[Butler 2005¹⁷⁶](#)]. In een andere publicatie van McBride wordt beschreven dat 7/99 (7%) van patiënten met autisme en 8/100 (8%) van patiënten met ontwikkelingsachterstand een PTEN-mutatie heeft, allen hadden macrocefalie [[McBride 2010¹⁷⁹](#)].

Net als alle verschijnselen bij PHTS zijn de leerproblemen heel variabel. Vanwege deze potentiële problemen op de kinderleeftijd wordt een doelgerichte anamnese, algemeen en neurologisch lichamelijk onderzoek en psychologisch onderzoek geadviseerd [[Bubien 2013¹⁷⁵](#), [Tan 2012¹⁸³](#)].

Parisi beschrijft daarnaast dat postnatale overgroei, een hoog palatum, hypermobiliteit van de gewrichten en hypotonie onderdeel zijn van het spectrum van verschijnselen van PHTS [[Parisi 2001¹⁸⁰](#)]. Piccione beschrijft een breed spectrum aan verschijnselen bij kinderen met PHTS; onder andere overgroei, macrocefalie, oogafwijkingen, haemangiomen, lipomen, gastrointestinale poliepen, mucocutane afwijkingen, pigmentatie van de glans penis, café au lait vlekken, arterioveneuze en andere vaatafwijkingen, schildklierafwijkingen, autisme, cognitieve, spraak en motorische ontwikkelingsachterstand, coördinatiestoornis, epilepsie, hoog palatum, scoliose, gewrichtshypermobiliteit, pectus excavatum en pes planus [[Piccione 2013¹⁸¹](#)].

Conclusies:

Er zijn aanwijzingen dat patiënten met PHTS een verhoogde kans op een psychomotorische ontwikkelingsachterstand hebben. [[Hanssen 1995¹⁷⁷](#), [Lachlan 2007¹⁷⁸](#), [Parisi 2001¹⁸⁰](#), [Pilarski 2013¹⁸²](#)]

Er zijn aanwijzingen dat patiënten met PHTS een verhoogde kans op afwijkingen in het autistische spectrum hebben.

[[Butler 2005¹⁷⁶](#), [McBride 2010¹⁷⁹](#)]

Er zijn aanwijzingen dat patiënten met PHTS een verhoogde kans op een breed spectrum van andere verschijnselen hebben, onder andere hypotonie en hypermobiliteit van de gewrichten.

[[Parisi 2001¹⁸⁰](#), [Piccione 2013¹⁸¹](#)]

Overwegingen:

Andere belangrijke kenmerken van PHTS op de kinderleeftijd kunnen zijn: hoog geboortegewicht, vaatanomalieën, myopathie en overstreikbaarheid van de gewrichten, een pectus excavatum en scoliose. Daarnaast is een breed spectrum aan andere verschijnselen bij PHTS beschreven. Het is daarom van belang om bij de jaarlijkse controle een algemeen lichamelijk onderzoek te verrichten.