



# Handboek voor patiënten en familie met het Myhre- syndroom

# Inhoud

Invoering	2
1. Wat is het Myhre-syndroom?	3
2. Hoe wordt het gediagnosticeerd en wat betekenen de genetica?	5
3. Diagnose en verder	8
4. Vooruit denken	11
5. Stichting Myhre Syndroom Ondersteuning	12
6. De Myhre Syndroomkliniek	15
Patiëntregistratiegegevens	16
De paragrafen van het originele GeneReviews 2022-document die we zullen beoordelen, zijn de volgende:	19
• Overzicht	21
• Diagnostisch testen van het Myhre-syndroom	23
• Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen	24
• Preventie van secundaire complicaties	47
Bronnen	
• Afspraak notities sjabloon	48
• Overzicht van Zorgteamsjabloon	49
• Medische en radiologische terminologie	51

## VRIJWARING: DIT DOCUMENT BIEDT GEEN MEDISCH ADVIES

De informatie, met inbegrip van maar niet beperkt tot tekst, afbeeldingen, afbeeldingen en ander materiaal in dit document, is uitsluitend voor informatieve doeleinden. Geen enkel materiaal in dit document is bedoeld ter vervanging van professioneel medisch advies, diagnose of behandeling. Vraag altijd advies aan uw arts of een andere gekwalificeerde zorgverlener als u vragen heeft over een medische aandoening of behandeling.

©2019-2022. Myhre Syndrome Foundation. Alle rechten voorbehouden.



# Invoering

Wanneer u wordt geconfronteerd met een diagnose die zo zeldzaam en complex is als het Myhre-syndroom, kan het een ontmoedigende taak lijken om ermee om te gaan. Er is weinig informatie beschikbaar en veel ervan is in een taal die moeilijk te begrijpen is.

Hoewel de Stichting Myhre Syndroom nooit een document zou creëren dat in de plaats komt van evidence-based richtlijnen of medisch advies, hopen we een deel van de informatie te vertalen naar een gebruiksvriendelijker formaat door dit *Myhre Syndroom handboek voor patiënten en familie* te creëren.

Het vervangt op geen enkele manier het advies van een medische professional of vervangt het krijgen van medische zorg. We hopen u of uw kind informatie te geven als uitgangspunt voor zorg en u de tools te geven om die zorg te begrijpen. Weet dat dit handboek niet allesomvattend is. Myhre-syndroom is een complexe aandoening met veel verschillende niveaus van behoeften. We kunnen ze onmogelijk allemaal behandelen. We proberen een basis te bieden om uw reis te beginnen.

## Over Stichting Myhre Syndroom

De Stichting Myhre Syndroom werd in 2019 opgericht als een belangenorganisatie voor patiënten die zich inzet voor het bieden van hoop en het verbeteren van de levens van degenen die getroffen zijn door het Myhre-syndroom.

We doen dit door alle relevante belanghebbenden samen te brengen om een sterke, wereldwijde gemeenschap op te bouwen om onderzoek te bevorderen, en om degenen die getroffen zijn door het Myhre-syndroom te ondersteunen, op te leiden en te bepleiten.

Simpel gezegd, wij zijn er voor u.

# 1. Wat is het Myhre-syndroom?

Myhre-syndroom is een uiterst zeldzame genetische aandoening, veroorzaakt door een mutatie\* (of pathogene variant)\* in het *SMAD4* \*-gen\*.

De mutatie in het Myhre-syndroom wordt een *de novo*- mutatie genoemd omdat deze in de meeste gevallen door toeval optreedt en optreedt op het moment van de vorming van eicellen of sperma. Dit betekent dat het niet wordt veroorzaakt door iets wat een ouder wel of niet heeft gedaan.

Myhre-syndroom is uniek omdat de mutatie ervoor zorgt dat het *SMAD4* -gen meer werkt of zijn functie verhoogt (winst-van-functie genoemd) in plaats van het te vertragen (verlies-van-functie genoemd).

Dit is belangrijk, omdat er andere genetische aandoeningen zijn die worden veroorzaakt door functieverlies *SMAD4*- mutaties. Wanneer een persoon wordt geboren met een gain-of-function *SMAD4* -mutatie, ontwikkelt hij het Myhre-syndroom.

Myhre-syndroom kan worden gezien als een bindweefselaandoening\*. Van de vele lichaamssystemen die worden aangetast, is de huid meestal stevig of dik en kunnen littekens dik worden of abnormaal genezen.

Bij sommige mensen bestaat er ook een risico op littekenweefsel (fibrose\*) bij een operatie. Gewrichten zijn stijf en kunnen zich ontwikkelen tot contracturen\* of artritis.

De ribbenkast is stijf (beperkend). Getroffen personen hebben vaak problemen met het cardiovasculaire en respiratoire systeem en soms kan stenose\* ontstaan. Momenteel is er geen remedie.

**Elke persoon met het Myhre-syndroom is iets anders. Enkele veel voorkomende kenmerken zijn:**

- Kleine gestalte
- Karakteristieke gelaatstrekken, zoals kleine ogen, kleine mond of prominente kin
- Verstandelijke/sociale beperking en/of autisme
- Gehoorverlies
- Beperkte gewrichtsmobiliteit
- Problemen met longen en luchtwegen
- Problemen met hart en bloedvaten
- Verdikte huid

Elk geval van het Myhre-syndroom is uniek en individuen hebben mogelijk niet alle hierboven genoemde symptomen. De behandeling van het Myhre-syndroom is gericht op de specifieke symptomen die bij elk individu aanwezig zijn.

Behandeling vereist uitgebreide, gecoördineerde inspanningen van een team van specialisten, waaronder huisartsen, cardiologen, longartsen, genetici, orthopedisten, KNO-artsen, oogartsen, endocrinologen, gastro-enterologen, nefrologen, neurologen, fysiotherapeuten en andere beroepsbeoefenaren in de ►

gezondheidszorg. Elk van deze specialisten wordt toegelicht in **hoofdstuk 3 op pagina 9**.

Wanneer de diagnose Myhre is gesteld, is het belangrijk om met uw medisch team te praten over uw specifieke geval of dat van uw kind, de bijbehorende symptomen en de algehele prognose. Vroege diagnose en interventie en regelmatige follow-up zijn essentieel om ervoor te zorgen dat kinderen en volwassenen met het Myhre-syndroom hun volledige leven kunnen leiden.

Hoewel het werkelijke aantal personen met het Myhre-syndroom momenteel niet bekend is, is het echter een zeer zeldzaam syndroom. Als wordt aangenomen dat u, uw kind of een ander familielid het syndroom van Myhre heeft, wordt aanbevolen erfelijkheidsadvisering in te winnen.

“*Myhre-syndroom treedt op wanneer de instructies van ons DNA zijn gewijzigd.*”

## Definities

**Mutatie:** Een mutatie treedt op wanneer een DNA-gen beschadigd of veranderd is. In sommige gevallen, zoals bij het Myhre-syndroom, verandert het de genetische boodschap die door dat gen wordt overgedragen. Hierdoor gedraagt het gen zich anders.

**Pathogene variant:** Dit is een term die wetenschappers en klinici vaak gebruiken als alternatief woord voor mutatie.

**SMAD4:** Het gen waarin de mutatie voorkomt bij personen met het Myhre-syndroom. *SMAD4*, ook wel SMAD Family Member 4 genoemd, is een eiwitcoderend gen, wat betekent dat het een belangrijke rol speelt bij het helpen van ons lichaam bij het uitvoeren van de noodzakelijke functies.

**Gen:** Kleine moleculen in ons lichaam die instructies geven waarmee we kunnen groeien en leven; DNA is nodig om genen te maken.

**Bindweefsels:** Ondersteund en verbind verschillende weefsels en organen van het lichaam. Ze zijn wijd verspreid in elk deel van het lichaam.

**Fibrose:** Fibrose betekent verdikking of littekenvorming van het weefsel.

**Contracturen:** verkorting en verharding van spieren, pezen of ander weefsel.

**Stenose:** Vernauwing.

## 2. Hoe wordt het gediagnosticeerd en wat betekenen de genetica?

Myhre wordt meestal gediagnosticeerd via een genetische test die de mutatie op het *SMAD4* -gen bevestigt. De test is meestal een hele exome-sequence of hele genoom-sequencing.

Bij sommige personen met het Myhre-syndroom wordt in plaats daarvan echter een enkel gen getest voor *SMAD4* of andere multigen-panels.

Genetische tests nemen een monster (vaak bloed of speeksel) van de patiënt en dit wordt vervolgens geanalyseerd om eventuele veranderingen in de DNA<sup>\*</sup>-volgorde op te sporen. Omdat het Myhre-syndroom zeldzaam is en de symptomen soms subtiel kunnen zijn, kan het bereiken van een diagnose een lang proces zijn.

Als u denkt dat u of uw kind dit syndroom heeft, moedig uw arts dan aan om de op sequentie gebaseerde genetische of genome testen te onderzoeken om uw diagnose te bevestigen, aangezien dit de enige juiste manier is om dit syndroom momenteel te diagnosticeren.

Chromosoomtesten, vaak karyotype genoemd, zullen het Myhre-syndroom niet detecteren.

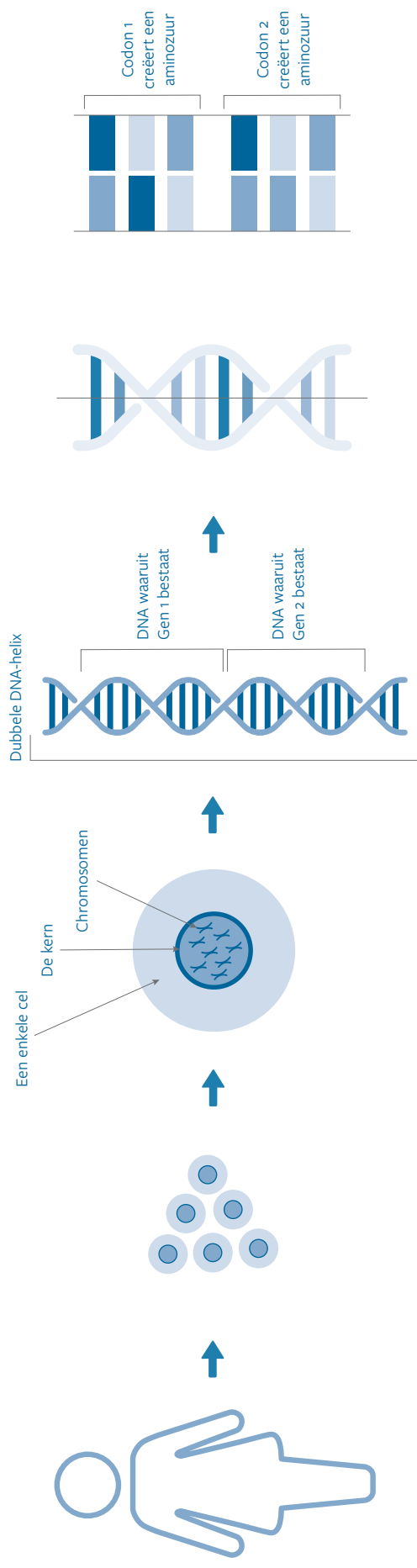
Myhre-syndroom wordt veroorzaakt door varianten op slechts twee posities in het *SMAD4* -gen; dit maakt deel uit van wat deze aandoening uniek maakt.

Een variant is een blijvende verandering in de DNA-volgorde die in elke cel van het lichaam aanwezig is.

Bij het Myhre-syndroom zijn de twee posities waarop deze veranderingen optreden 496 en 500 (deze getallen vertegenwoordigen verschillende codons<sup>\*</sup> van het gen).

Ons DNA bevat instructies om elk gen te maken. Deze instructies vertellen het lichaam welke aminozuren op elke positie nodig zijn om ervoor te zorgen dat het lichaam goed functioneert. Aminozuren zijn kleine biologische moleculen die aan elkaar gekoppeld zijn om genen te creëren. Op moleculair niveau heeft elk aminozuur zijn eigen unieke structuur. Myhre-syndroom treedt op wanneer de instructies van ons DNA zijn gewijzigd. ▶

## DNA begrijpen



Ons lichaam bestaat uit vele kleine cellen.

De afbeelding hierboven stelt een cluster van cellen uit het lichaam voor (elke lichtblauwe cirkel is een cel).

De donkerblauwe cirkels in elke cel vertegenwoordigen de **kern**, een belangrijk onderdeel van de meeste cellen.

De kern bevat onze genetische informatie.

De kern slaat onze genetische informatie op als **chromosomen**, dit zijn zeer lange stukjes DNA.

Chromosomen zijn opgebouwd uit strak gerangschikte **DNA-strengen**, zoals hierboven weergegeven.

Dit DNA wordt ook wel een dubbele helix genoemd.

Verschillende groepen van de dubbele helix maken verschillende **genen aan**.

De afbeelding rechts toont een rechtgetrokken versie van de dubbele helix.

Elk gekleurd vierkant vertegenwoordigt een heel klein stukje DNA dat een **basis wordt genoemd**.

Drie basen op een rij kunnen een **codon vormen**.

Bepaalde codons vormen specifieke **aminozuren** in ons lichaam.

Een **missense**-mutatie treedt op wanneer een van de drie basen in een codon atypisch is in vergelijking met de basen die worden gevonden in een individu zonder Myhre.

De locatie en identiteit van deze atypische basis is wat de verschillende **varianten** van het Myhre-syndroom creëert.

Voor Myhre zijn de instructies aangepast op codon 496 of 500, afhankelijk van de mutatie, in plaats van het typische aminozuur op codon 496 of 500 op het gen te hebben, is er een ander aminozuur gekozen.

<b>Arg496Cys</b>	Arginine werd vervangen door het aminozuur cysteïne
<b>Ile500Val</b>	Isoleucine werd vervangen door het aminozuur Valine
<b>Ile500Thr</b>	Isoleucine werd vervangen door het aminozuur Threonine
<b>Ile500Met</b>	Isoleucine werd vervangen door het aminozuur Methionine
<b>Ile500Leu</b>	Isoleucine werd vervangen door het aminozuur Leucine

De letters voor en na dit positienummer geven de aminozuurverandering op die exacte plaats in het gen aan. Er zijn een aantal verschillende aminozuurveranderingen met het Myhre-syndroom.

Op positie 496 is er slechts één type aminozuurverandering. Deze wijziging is Arg496Cys. Dit betekent dat op positie 496 het aminozuur arginine werd vervangen door het aminozuur cysteïne.

Op positie 500 zijn er verschillende aminozuurveranderingen (Ile500Val, Ile500Thr, Ile500Met en Ile500Leu). Dit betekent dat op positie 500 het aminozuur Isoleucine werd vervangen door het aminozuur Valine, Threonine, Methionine of Leucine.

Ter verduidelijking: het type mutatie dat een persoon met het Myhre-syndroom heeft, heeft invloed op de aminozuurverandering. Daarom zal een persoon met Ile500Val alleen de Valine-substitutie hebben en niet de Threonine-, Methionine- of Leucine-substitutie.

Op dit moment is er geen substantieel bewijs van een verschil tussen personen met het Myhre-syndroom die mutaties hebben op positie 496 of 500. Onderzoekers van het Myhre-syndroom blijven dit onderwerp echter onderzoeken.

### Definities

**DNA:** Deoxyribonucleïnezuur (afgekort DNA) is het molecuul dat genetische informatie bevat voor de ontwikkeling en het functioneren van een organisme. DNA is opgebouwd uit vier bouwstenen. DNA wordt vertaald in de 20-letterige code van aminozuren, de bouwstenen van eiwitten.

**Codon:** DNA is gerangschikt in een 'triplet-code'. Elke drie DNA-basen codeert voor een specifieke eiwitbouwsteen die een aminozuur wordt genoemd. Dit is belangrijk om te begrijpen hoe een variant in DNA leidt tot een abnormaal *SMAD4*-eiwit.



### 3. Diagnose en verder

Reageren op een diagnose is zeer persoonlijk. Voor sommigen kan het overweldigend aanvoelen, voor anderen een opluchting om eindelijk iets bevestigd te hebben.

We weten uit de ervaringen in de Myhre-gemeenschap dat de emoties van dag tot dag verschillen, maar bij Stichting Myhre Syndroom staan we aan uw zijde.

Hier zijn enkele ideeën en bronnen die u in het begin en daarna kunnen helpen.

#### Bouw een team (en identificeer een manager)

Binnen de wereldwijde Myhre-gemeenschap kunnen de ervaringen op het moment van diagnose sterk variëren. Sommigen zijn al verbonden aan een geneticus, of een diagnose kan afkomstig zijn van uw huisarts of kinderarts. Sommige patiënten krijgen hulp bij het maken van alle eerste afspraken met de specialisten, anderen hebben weinig tot geen ondersteuning.

Myhre-experts hebben erkend dat vroege diagnose en interventie, met regelmatige follow-ups, essentieel zijn. Het opbouwen van een partnerschap met een arts of specialist kan de zorg die u ontvangt verbeteren, dus onze eerste aanbeveling is om **een team op te bouwen**.

- Heeft u een arts die de zorg coördineert?
- Zo niet, is er dan iemand die deze rol voor je op zich kan nemen? U kunt bijvoorbeeld besluiten om met een vertrouwde medische zorgverlener, zoals uw huisarts of kinderarts, te praten en te vragen of zij u willen ondersteunen.
- Het doel is om een team van specialisten op te bouwen, maar een **manager** te hebben - een medische professional die de geschiedenis kent en die bereid is om samen met u over Myhre te leren.
- Waarschuw uw Myhre-manager voor het onderzoek en de gegevens over Myhre (zie **Myhre Clinical Updates in hoofdstuk 5 op pagina 12**) en moedig hen aan om de video's te bekijken.
- Bespreek met hen met wie u contact moet opnemen in een noodsituatie, als zij het zijn, begrijp wat de 'oproep'-opties voor u zijn. Deel deze noodcontacten met uw naasten.

Op onze website vindt u een Myhre Doctor Directory - als uw regio niet vertegenwoordigd is, neem dan contact met ons op via [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) en we zullen proberen u in contact te brengen.

Een video waarin wordt uitgelegd hoe u een team kunt maken en tips om het meeste uit uw team te halen, is te vinden op onze website en heet *PCP's Perspective: Hoe u uw thuis team kunt creëren* door Dr. Matt Thompson. ▶

## Een Myhre Zorgteam

De onderstaande lijst is een leidraad voor wie deel kan uitmaken van een zorgteam voor het Myhre-syndroom. We moedigen iedereen met Myhre aan om proactief vragen te stellen over welke lichamelijke onderzoeken moeten worden uitgevoerd. U kunt deze lijst gebruiken als leidraad om te bespreken met uw belangrijkste contactpersoon in uw medisch team.

Neem naast de onderstaande lijst contact op met uw lokale autoriteiten en bureaus om de beschikbare ondersteuning te begrijpen. Dit kan hulp zijn bij het betalen van rekeningen, apparatuur voor uw huis, technische ondersteuning en leermiddelen die nu beschikbaar zijn. ►

<b>Genetica</b>	studie van genen, genetische variatie en erfelijkheid in organismen
<b>Cardiologie</b>	hart
<b>Pulmonologie</b>	longen
<b>Gastro-intestinaal</b>	spijsverteringssysteem
<b>Dermatoloog</b>	huid
<b>Gynaecologie</b>	vrouwelijke voortplantingsorganen
<b>Urologie</b>	omvat de nieren, bijniere, urineleiders, urineblaas, urethra en de mannelijke voortplantingsorganen
<b>Endocrinologie</b>	hormonen en endocriene klieren en organen
<b>Oogheelkunde</b>	oogaandoeningen
<b>KNO</b>	oor, neus en keel
<b>Slaapgeneeskunde</b>	slaaponderzoek en medicatie
<b>Reumatologie</b>	aandoeningen van het bewegingsapparaat en auto-immuunziekten (reumatische aandoening)
<b>Nefrologie en hypertensie</b>	ziekten van de nieren en bloeddruk
<b>Neuropsychologie</b>	cognitie en gedrag gerelateerd aan de hersenen en het zenuwstelsel
<b>Fysische geneeskunde en revalidatie</b>	herstel van de gezondheid door oefening en revalidatie, kan helpen bij het aanpassen van een rolstoel en andere aangepaste apparatuur
<b>Tandarts</b>	mondgezondheid
<b>Fysiotherapie</b>	mobiliteit bevorderen en behouden
<b>Ergotherapie</b>	helpt fysieke, zintuiglijke of cognitieve problemen
<b>Logopedie</b>	taalpatholoog of een logopedist
<b>ABA-therapie</b>	toegepaste gedragsanalyse (ABA) past inzicht in hoe gedrag werkt toe op echte situaties. Het doel is om gedrag dat nuttig is te vergroten en gedrag dat schadelijk is of het leren beïnvloedt te verminderen

## Afspraken & Planning

De lijst met specialisten en afspraken die u moet maken, kan overweldigend zijn. We raden u aan de lijst op de volgende manier te benaderen.

- Bespreek de prioriteiten met je zorgteam/ Myhre-verantwoordelijke.
- Een aanbeveling van de Myhre Clinic **(zie hoofdstuk 6 op pagina 15)** is om in een vroeg stadium een cardioloog te raadplegen om de hartfunctie te controleren.
- Kijk vervolgens naar de symptomen (indien aanwezig) en bespreek 'wat heeft nu aandacht nodig?'
- Werk samen met uw arts de lijst met specialisten door en maak een plan. Na een eerste consult geeft de specialist aan hoe vaak hij of zij u wil zien.

In het gedeelte Hulpmiddelen van dit document vindt u handige sjablonen om de specialisten en de frequentie van de afspraken bij te houden.

## Hints en tips van de Myhre-community

1. Geef prioriteit aan uw zorg. Afspraken kunnen overweldigend en frequent zijn. Zorg ervoor dat u uw tijd besteedt aan de belangrijkste zaken en als er niets dringends is, neem dan een pauze. Zorg ervoor dat je de tijd neemt om van het leven te genieten en te ademen.
2. Bekijk voor elke afspraak de aantekeningen van het vorige bezoek. Is alles opgevolgd? Zijn er openstaande testen?
3. Druk een lijst af van de medicijnen die u/uw naaste gebruikt. Voeg doseringsgegevens toe en bewaar een kopie in uw tas of portemonnee. Dit is handig om te laten zien tijdens een bezoek, maar ook belangrijk in een noodsituatie waarin stress ons kan treffen.
4. Als je een nieuwe dokter ziet, laat hem dan weten over de video's en deskundige begeleiding van de Myhre-artsen en blijf hem eraan herinneren! Ze hebben veel patiënten, dus wees proactief in het opleiden van uw team.
5. Laat uw familie en vrienden weten welke hulp u nodig heeft. Dit kan praktisch of emotioneel zijn. Betrek ze bij je reis en vertel ze wat voor jou werkt. Voor sommigen betekent dat misschien dat mensen worden gevraagd om gewoon te luisteren, niet om oplossingen te zoeken. Voor anderen is dat misschien een gekookte maaltijd of hulp in huis.

## 4. Vooruit denken

Uit feedback van onze gemeenschap is gebleken dat planning voor de toekomst zo belangrijk is. Hieronder vindt u gebieden om te overwegen. Dit is geen volledige lijst of advies, maar gebaseerd op ervaringen die de Myhre-gemeenschap met ons heeft gedeeld. We zullen verdere details op onze website opnemen.

### Het beschermen van uw belangen of de belangen van uw dierbare

Er kunnen gevallen zijn waarin u of uw geliefde uw wensen niet rechtstreeks kunt uiten. Gesprekken voeren over wat belangrijk is, of voorkeuren die u of zij hebben, is een belangrijk onderdeel van een zorgplan. In plaats van te wachten tot een situatie zich voordoet, kan het een groot verschil maken om deze van tevoren te bespreken.

### Machtigingen voor persoonlijk, gezondheid en voordelen

Afhankelijk van het land waarin u woont, zijn er verschillende regels en richtlijnen over dit onderwerp, maar gebieden die u kunt overwegen, zijn onder meer:

### Toegang tot uitkeringen en bijstand

Wat is er beschikbaar en zijn er leeftijdsoverwegingen waar u rekening mee moet houden wanneer uw kind volwassen wordt?

### Toegang tot medische dossiers

Plan vooruit voor toegang tot de medische dossiers van uw kind, aangezien de leeftijd waarop ze onafhankelijke medische dossiers krijgen per land verschilt.

### Plannen voor de toekomst

Financiële hulp, huisvesting en voogdij zijn gebieden die de ouders van de Myhre-gemeenschap met ons hebben besproken. Dit soort planning kan enige tijd duren, dus een eerste stap zou kunnen zijn om de opties te bespreken met uw ondersteuningsnetwerk of een professional.

## 5. Stichting Myhre Syndroom Ondersteuning

Bij Stichting Myhre Syndroom zijn we er om u te ondersteunen. Hieronder vindt u informatie over updates van de Myhre-kliniek, onderzoeksfinanciering en manieren waarop we kunnen samenwerken om het doel van het vinden van behandelingen en op een dag genezing te bereiken.

### Myhre klinische updates

Stichting Myhre Syndroom wordt ondersteund door een team van Myhre-artsen van over de hele wereld die regelmatig bijeenkomen om onderzoek en nieuwe bevindingen te bespreken en kennis te delen.

### Videopresentaties van Myhre Experts

In 2021 hielden we onze eerste virtuele conferentie, twee dagen met sprekers over veel van de lichaamssystemen die Myhre beïnvloedt. Deze video's en bijgewerkte inhoud van ons Summer Seminars-evenement in 2022 hebben 37 videopresentaties opgeleverd.

Elke video is beschikbaar in meer dan 100 talen via de functie Closed Caption op YouTube. Als u niet zeker weet hoe u dit moet gebruiken, zijn er veel tutorials beschikbaar.

**Hier zijn enkele voorgestelde video's om u op weg te helpen.**

- *Uw kind (of u) heeft het Myhre-syndroom Wat nu?* door dokter Angela Lin
- *Cardiologie: Het hart van het Myhre-syndroom* door Dr. Mark Lindsay
- *Myhre Clinic-update* - Dr. Angela Lin
- *Oor, neus en keel* - Dr. Michael Cohen

### Subsidie van Artsen zonder Grenzen

In 2022 kende Stichting Myhre Syndroom 150.000 dollar toe aan onderzoekssubsidies die de kennis over het Myhre-syndroom zullen vergroten.

De eerste prijswinnaar was dr. Bert Callewaert, Universiteit Gent, België. Zijn team zal een zebra-model opzetten om mogelijke behandelingsopties te testen.

De winnaars van de tweede prijs waren dr. Angela Lin en dr. Mark Lindsay, Massachusetts General Hospital, Boston. Hun team zal een muismodel gebruiken om te onderzoeken wat er gebeurt met het hart met het Myhre-syndroom en vervolgens manieren te onderzoeken om de behandeling te verbeteren en progressie van eventuele symptomen te voorkomen.

Kijk uit voor updates over de voortgang van het onderzoek op onze website en meld u aan voor onze maandelijkse nieuwsbrief om nieuws rechtstreeks in uw inbox te ontvangen. ▶

## Patiëntenregistratie

Inschrijven in het patiëntenregister van het Myhre-syndroom bij CoRDS (Coordination of Rare Diseases at Sanford) is een van de meest effectieve manieren om onderzoek en klinische behandeling voor mensen met het Myhre-syndroom te helpen.

Het register van patiënten met het Myhre-syndroom is een online, vertrouwelijke database met gestandaardiseerde informatie over personen met het Myhre-syndroom.

Door uw diagnostische en behandelgeschiedenis te delen, kunt u onderzoekers helpen de gegevens te verstrekken die nodig zijn om onderzoek uit te voeren.

Als u ons bij Artsen zonder Grenzen ook toestaat om uw anonieme gegevens in te zien (een eenvoudig selectievakje), kunnen we de gemeenschap voorzien van nuttige updates over symptomen. U kunt de gegevens bekijken in de sectie Bronnen.

## Elkaar ondersteunen

Ons belangrijkste doel is om de Myhre-gemeenschap te ondersteunen en ervoor te zorgen dat iedereen een stem heeft en zich gehoord voelt. U bent misschien een van de weinige mensen in uw land die door Myhre zijn getroffen, en dit kan soms als een isolement voelen. We zijn hier om u te helpen zich gesteund te voelen en om u te helpen deze reis samen te navigeren.

Deel uitmaken van een uiterst zeldzame gemeenschap betekent dat het moeilijk is om opgemerkt te worden door de medische en onderzoeksgemeenschap, maar samen is onze stem sterk. Samen kunnen we zo'n verschil maken voor iedereen die leeft

met het Myhre-syndroom. Je kunt op verschillende manieren meedoen...

### Myhre virtueel koffie-uurtje

Let op details over virtuele bijeenkomsten waar leden van de internationale Myhre-gemeenschap samenkomen om te chatten en hallo te zeggen. Deze informele sessies zijn een gelegenheid om vragen te stellen over elkaars ervaringen en diepere verbindingen op te bouwen.

### Myhre-gemeenschap

Er bestaan een aantal gemeenschappen op sociale media die onafhankelijk zijn van Artsen zonder Grenzen, maar een plek bieden om updates en ervaringen te delen met een groep die weet wat u doormaakt en die er is voor ondersteuning.

### Fondsenwerving

Wij zijn zeldzaam. Dat betekent dat we ons eigen onderzoek moeten financieren om antwoorden te krijgen en onze gemeenschap te ondersteunen. Dankzij royale donaties zijn de eerste onderzoeksbeurzen gefinancierd, maar we moeten meer doen, en dat moeten we vandaag doen. Myhre is een progressieve aandoening, dus we moeten nu handelen. Hier zijn enkele suggesties om te helpen.

- Houd een inzamelingsactie om uit te leggen wat Myhre is en waarom we nu moeten handelen.
- Vraag je vrienden en familie om een inzamelingsactie te houden - ze hebben een netwerk van veel meer mensen die kunnen helpen. Wees niet bang om te vragen.
- Doe een donatie als je kunt. We moedigen maandelijkse donaties aan, zodat we effectief kunnen plannen. ▶

- Gepland schenken - kan Myhre deel uitmaken van uw nalatenschap en zal het plannen?

### Onderzoek

Kijk uit naar manieren waarop u betrokken kunt raken bij Myhre-onderzoek. U hoeft niet altijd persoonlijk gezien te worden door de onderzoeksinstelling. Het delen van medische dossiers en laboratoriumresultaten is zeer nuttig voor onderzoeksteams. Houd onze website in de gaten en stuur een e-mail naar [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org) als u meer wilt weten.

### In contact te blijven

#### Nieuwsbrieven

Elke maand sturen we een nieuwsbrief met updates en nieuws. Meld u aan onderaan onze homepage op [www.myhresyndrome.org](http://www.myhresyndrome.org)

#### Social Media

Steun ons door onze berichten leuk te vinden, te delen en erop te reageren, zodat we opvallen. Hoe meer u Stichting Myhre Syndroom steunt, hoe groter ons publiek wordt.



[facebook.com/  
myhresyndrome.foundation](https://facebook.com/myhresyndrome.foundation)



[instagram.com/  
myhresyndrome.foundation](https://instagram.com/myhresyndrome.foundation)



[myhre syndrome  
foundation](https://www.linkedin.com/company/myhre-syndrome-foundation)



[@myhresyndrome](https://twitter.com/myhresyndrome)

### Zeg hallo

We horen graag van de Myhre-gemeenschap. Stuur ons een e-mail en zeg hallo of laat ons weten hoe we kunnen helpen. We zijn er voor u - [myhre@myhresyndrome.org](mailto:myhre@myhresyndrome.org)

## 6. De Myhre-syndroomkliniek

Het Massachusetts General Hospital (MGH) in Boston is de thuisbasis van de Myhre Syndrome Clinic. Artsen Zonder Grenzen is niet rechtstreeks verbonden met deze kliniek, maar we blijven een trotse partner van dit team dat het gemeenschappelijke doel deelt om Myhre-mensen te helpen hun leven ten volle te leiden.

De Myhre Clinic, onder leiding van dr. Angela Lin en dr. Mark Lindsay, is een kliniek met meerdere specialiteiten die meer dan 40 patiënten heeft gezien. Het team deelt bevindingen over de progressie en symptomen van Myhre in bijna elk orgaansysteem. Op onze website vindt u videopresentaties over de Myhre Clinic.

We erkennen dat een persoonlijk bezoek aan de Myhre Clinic niet altijd een optie is. Zodra u echter een diagnose heeft gekregen, raden we u aan contact op te nemen met het team van MGH, zodat zij op de hoogte zijn van uw diagnose en indien nodig contact kunnen opnemen met uw zorgteam.

Een alternatief voor een persoonlijk bezoek is een Online Second Opinion waarbij u specifieke vragen ter consultatie aanlevert. Het proces wordt ondersteund door uw plaatselijke arts die medische informatie en dossiers verstrekt. Nadat de dossiers zijn beoordeeld, is er een volledig rapport dat binnen twee weken wordt voltooid door de specialist die u hebt geselecteerd voor uw Second Opinion. Dit kan met name handig zijn als er wordt nagedacht over een specifiek zorgplan of procedure.

Meer details vindt u hier: [www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome](http://www.massgeneral.org/children/myhre-syndrome) en <https://www.massgeneral.org/second-opinions>





# Stichting Myhre Syndroom

## Patiëntenregistratie bij CoRDS

Update Maart 2022

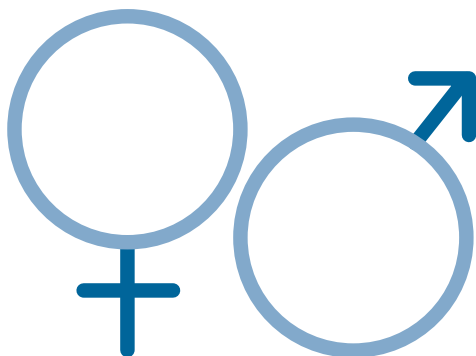
### Deelnemers uit:

**13 landen verspreid over 5 continenten**

Waaronder Argentinië, Australië, Canada, Frankrijk, Duitsland, Israël, Italië, Nederland, Noorwegen, Spanje, het Verenigd Koninkrijk en de Verenigde Staten



Steekproefomvang: 67



Van de deelnemers aan het register:

**61% vrouw**

**39% mannelijk**

Steekproefomvang: 62

### Leeftijd van diagnose:

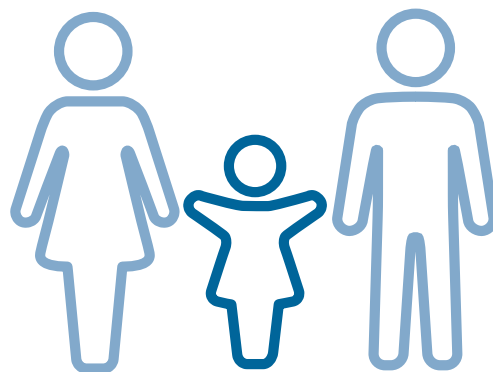
0-5: **45,1%**

6-10: **29,4%**

11-20: **19,6%**

21-30: **2,0%**

31+: **3,9%**



Steekproefomvang: 51

Bedankt aan alle deelnemers aan het register!

Ga voor meer informatie naar: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Stichting Myhre Syndroom Patiëntenregistratie bij CoRDS

Update Maart 2022

Myhre-syndroom wordt veroorzaakt door een verandering in het **SMAD4**-gen. Er zijn vier genveranderingen of varianten die zijn gemeld.

**Van de respondenten die hun variant kenden:**

**51,4%** had Ile500Val

**31,4%** had Arg496Cys

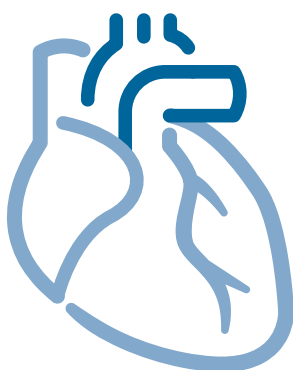
**11,4%** had Ile500Thr

**5,7%** had Ile500Met



Steekproefomvang: 35

**55%** van de deelnemers aan het register meldde een cardiovasculaire aandoening te hebben.



**Van degenen die cardiovasculaire aandoeningen melden:**

**56%** heeft 'arteriële stenose' (nietspecifieke term)

**50%** heeft hypertensie

**47%** heeft een aangeboren hartafwijking

**6%** heeft cardiomyopathie

**3%** heeft pericardiale ziekte

Steekproefomvang: 58

Bedankt aan alle deelnemers aan het register!  
Ga voor meer informatie naar: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Stichting Myhre Syndroom

## Patiëntenregistratie bij CoRDS

Update Maart 2022

Mensen met het Myhre-syndroom meldden de volgende skeletkenmerken/afwijkingen:

**88%** kleine gestalte

**10%** scoliose

**82%** beperkt bewegingsbereik

**39%** verkorte lange botten

**57%** brachydactylie



**14%** dik calvarium

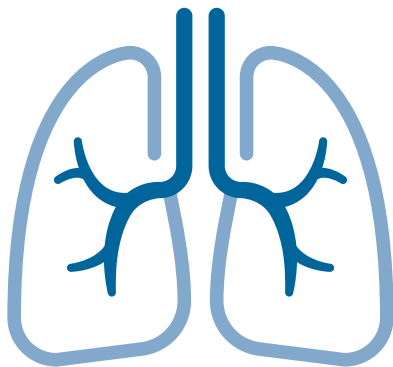
**6%** hemivertebrae

**10%** gefuseerde wervels

**25%** singelband van handen en/of voeten

**71%** kleine handen en voeten

Steekproefomvang: 51



**57%** van de deelnemers aan het register meldde aandoeningen aan de luchtwegen, waaronder:

- Astma
- Strottenhoofd en/of tracheale stenose
- Obstructieve slaapapneu
- 'Restrictieve longziekte' (nietspecifieke term)
- Subglottische stenose

Steekproefomvang: 56

Bijna tweederde van de deelnemers aan het register meldde **gehoorverlies**. Sensorineuraal, conductief en gemengd gehoorverlies zijn allemaal gemeld.

Steekproefomvang: 55



Bedankt aan alle deelnemers aan het register!

Ga voor meer informatie naar: [www.myhresyndrome.org/patient-registry](http://www.myhresyndrome.org/patient-registry)

# Patiënt- en familie- interpretatie van **GeneReviews 2022**

# Patiënt- en familie-interpretatie van GeneReviews 2022

In dit deel van het handboek voor patiënten en gezinnen met het Myhre-syndroom geven we een meer gedetailleerde kijk op elk lichaamssysteem en gebruiken we de informatie van GeneReviews om te beschrijven hoe elk systeem wordt beïnvloed.

De GeneReviews over het Myhre-syndroom is een compilatie van de bekende gegevens op basis van klinische ervaring en onderzoek. GeneReviews verwijst naar een reeks artikelen die klinisch relevante en medisch bruikbare informatie bieden voor erfelijke aandoeningen in een gestandaardiseerd tijdschriftformaat. Het omvat diagnose, management en genetische counseling voor patiënten en hun families. Elk hoofdstuk in GeneReviews wordt geschreven door een of meer experts op het gebied van de specifieke aandoening of ziekte en doorloopt een rigoureuze redactie- en collegiaal beoordelingsproces voordat het online wordt gepubliceerd.

De Myhre Syndrome GeneReviews, voor het eerst gepubliceerd in 2017, wordt veel gelezen door artsen, andere medische professionals en consumenten (patiënten en families) voor diagnostische en managementbegeleiding. Dit is geen vervanging voor medisch advies. Raadpleeg uw arts voor eventuele vragen.

## **De paragrafen van het originele GeneReviews 2022-document die we zullen beoordelen, zijn de volgende:**

- Overzicht
- Diagnostisch testen van het Myhre-syndroom
- Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen
- Preventie van secundaire complicaties

GeneReviews heeft ons vriendelijk toestemming gegeven om deze gezinsvriendelijke versie van de bijgewerkte 2022-versie van de Myhre-syndroomreview te maken. Zij zullen niet betrokken zijn bij een daaropvolgende vertaling van de informatie. Dit wordt niet als een letterlijke (woord-voor-woord) interpretatie beoogd. We zijn zo vrij geweest om enkele herhalingen weg te laten. We hopen oprecht dat deze informatie begeleiding en ondersteuning biedt tijdens uw reis met het Myhre-syndroom.

Houd er rekening mee dat niet alle mensen die door Myhre worden getroffen, al deze klinische problemen zullen hebben. Zoek medisch advies om eventuele zorgen te bespreken met uw primaire leverancier of geschikte specialist.

Als u het tijdschriftartikel in zijn geheel wilt bekijken, is hier de link:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK425723/>



# Overzicht

Myhre-syndroom is een bindweefselaandoening. **Bindweefsel ondersteunt, beschermt en geeft structuur aan andere weefsels en organen in het lichaam, zoals gewrichten en huid.**

Voorbeelden van bindweefsel zijn bot, bloed, kraakbeen en huid. Omdat deze weefsels deel uitmaken van elk orgaansysteem in het lichaam, kunnen veel specialisten betrokken zijn bij de zorg voor een Myhre-patiënt.

Voor een persoon met het Myhre-syndroom zijn karakteristieke gelaatstreken gebruikelijk en soms aanwezig in de kindertijd. Deze kenmerken zijn vaak moeilijker te herkennen bij een jonger kind en worden sneller zichtbaar naarmate een individu ouder wordt. Kleine gestalte en gehoorverlies kunnen zich in de loop van de tijd ontwikkelen, evenals de zeer kenmerkende (en vaak ernstige) bevindingen van het Myhre-syndroom, waaronder gewrichtsstijfheid, restrictieve longfunctie, hart- en vaatziekten, progressieve en proliferatieve fibrose en verdikking van de huid.

**Proliferatie (overmatige groei) van bindweefsel kan spontaan optreden of kan volgen op een verwonding of een operatie.** Littekenweefsel kan bijvoorbeeld steeds dikker worden nadat het letsel is genezen of de operatie is voltooid.

Elke persoon met het Myhre-syndroom is uniek. Niet alle mensen hebben alle kenmerken. De meeste individuen hebben echter veel van de karakteristieke kenmerken tegen de tijd dat ze volwassen zijn, aangezien dit een progressieve aandoening is.

**De gebieden die vaak betrokken zijn bij het Myhre-syndroom kunnen zijn:**

- **Cardiovasculair** (hart en bloedvaten)
- **Ademhalingssysteem** (netwerk van organen en weefsels die u helpen ademen)
- **Gastro-intestinaal systeem** (doorgang van het spijsverteringsstelsel dat van de mond naar de anus leidt)
- **Cutaan** ( huid)
- **Neuropsychologisch** (mentale, emotionele en gedragsmatige gezondheid, evenals cognitie, waaronder denken, redeneren en geheugen gerelateerd aan de hersenen)
- **Bewegingsapparaat** (botten, spieren en gewrichten)
- **Immuunsysteem** (beschermt tegen bacteriën, virussen en schimmels)
- **Oftalmologisch systeem** (oog en visie)
- Horen
- **Endocrien systeem** (hormonen en de bijbehorende klieren)
- **Neoplasie** (ongecontroleerde, abnormale groei van cellen of weefsels in het lichaam) ▶

Hoewel er op dit moment geen speciale genetische behandeling/medicatie voor het Myhre-syndroom (zoals gentherapie) bestaat, kunnen we de symptomen meestal behandelen met medicijnen die worden gebruikt voor mensen zonder het Myhre-syndroom, zoals hoge bloeddruk.

Als de evaluatie van symptomen of als een medisch probleem een procedure vereist, moet de specialist voorzichtig zijn om elk letsel aan het weefsel (met name bloedvaten en luchtwegen) te voorkomen en te beperken. Medische behandeling omvat het bewaken van een groter aantal kenmerken, waaronder (maar niet beperkt tot) groei, ademhaling, slapen, bewegings- en inspanningsvermogen, urineren, ontlasting, gehoor, spraak- en taalontwikkeling, intellectuele vooruitgang, opleiding en gedragsproblemen.

**Vertel iedereen in uw zorgteam dat het beperken van weefselbeschadiging de belangrijkste preventieve stap is voor de meeste mensen met het Myhre-syndroom. Veel vormen van fibrose (verdikking of littekenvorming van het weefsel) zijn echter niet onder controle van de persoon met het Myhre-syndroom. Wanneer ze zich ontwikkelen, mag de persoon of ouder zich niet verantwoordelijk voelen.**

# Diagnostisch testen van het Myhre-syndroom

De diagnose Myhre-syndroom wordt gesteld nadat een klinisch probleem aanleiding geeft tot een gespecialiseerde op DNA gebaseerde sequencing test die een pathogene variant (een verandering die ook wel een mutatie wordt genoemd) in het *SMAD4* -gen identificeert.

De pathogene variant ontstaat meestal bij toeval en is nieuw in de familie (vaak “de novo” genoemd). Enkele individuen met de variant (p.Arg496Cys) hebben deze pathogene variant echter doorgegeven aan hun kinderen. In deze gevallen had een ouder met het Myhre-syndroom een kind met het Myhre-syndroom. Zie het eerste deel van dit handboek voor meer informatie over genetica.

## **Artsen die zowel voor als na genetische tests betrokken kunnen zijn, zijn:**

**Klinisch genetici :** Dit is een arts die gespecialiseerd is in genetische diagnose en zorg voor patiënten van alle leeftijden. Nadat de diagnose van het Myhre-syndroom is gesteld, geven ze ook begeleiding en doen ze medische aanbevelingen voor de gezinnen en eerstelijnszorgverleners om op te volgen.

**Genetisch adviseur :** Dit is een professional die het individuele of familiale risico beoordeelt voor een verscheidenheid aan erfelijke aandoeningen, zoals genetische aandoeningen en geboorteafwijkingen. De genetisch adviseur onderzoekt een persoon niet, maar helpt vaak bij het verklaren van genetische testresultaten en helpt klinisch genetici bij het coördineren van genetische tests.

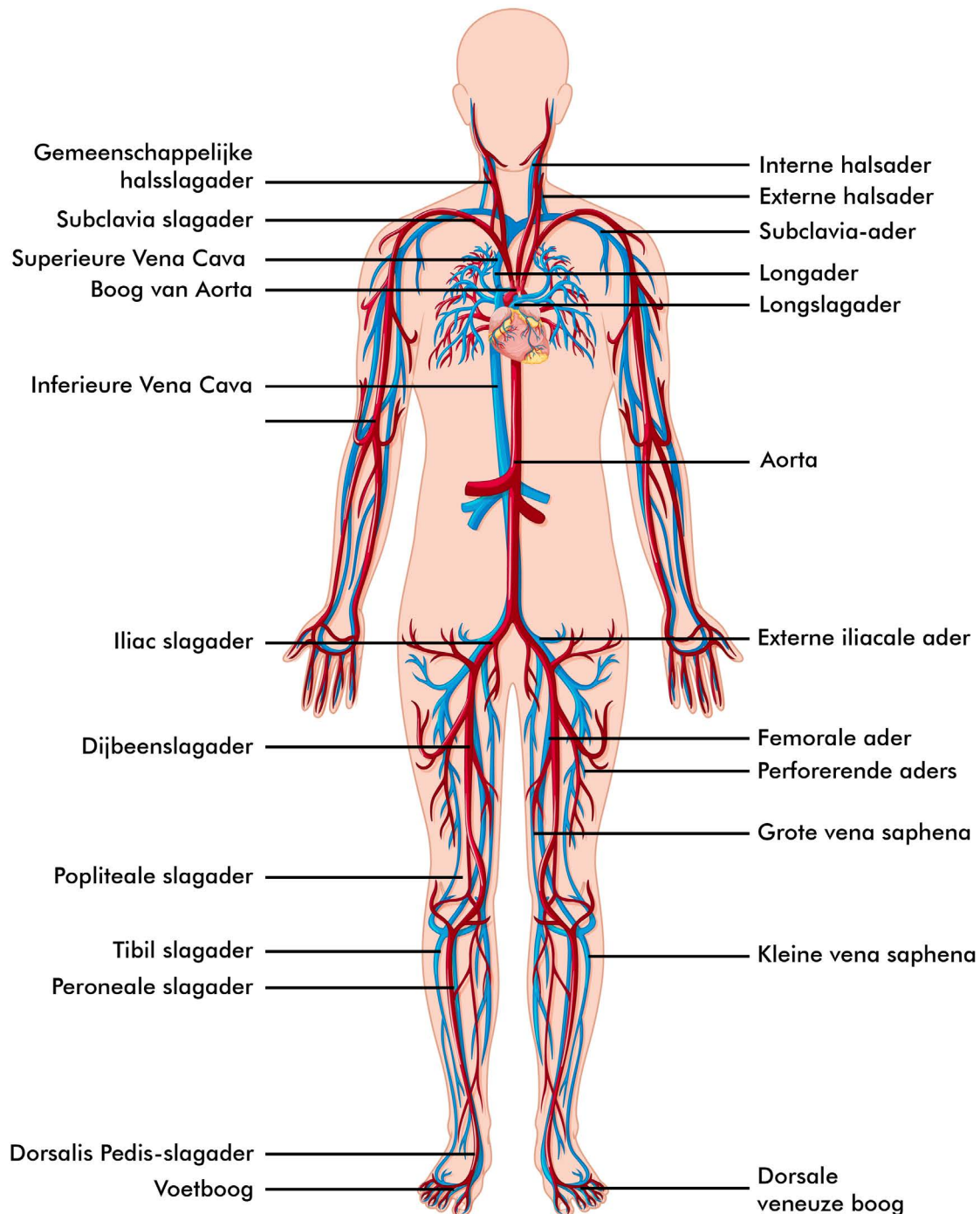


Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

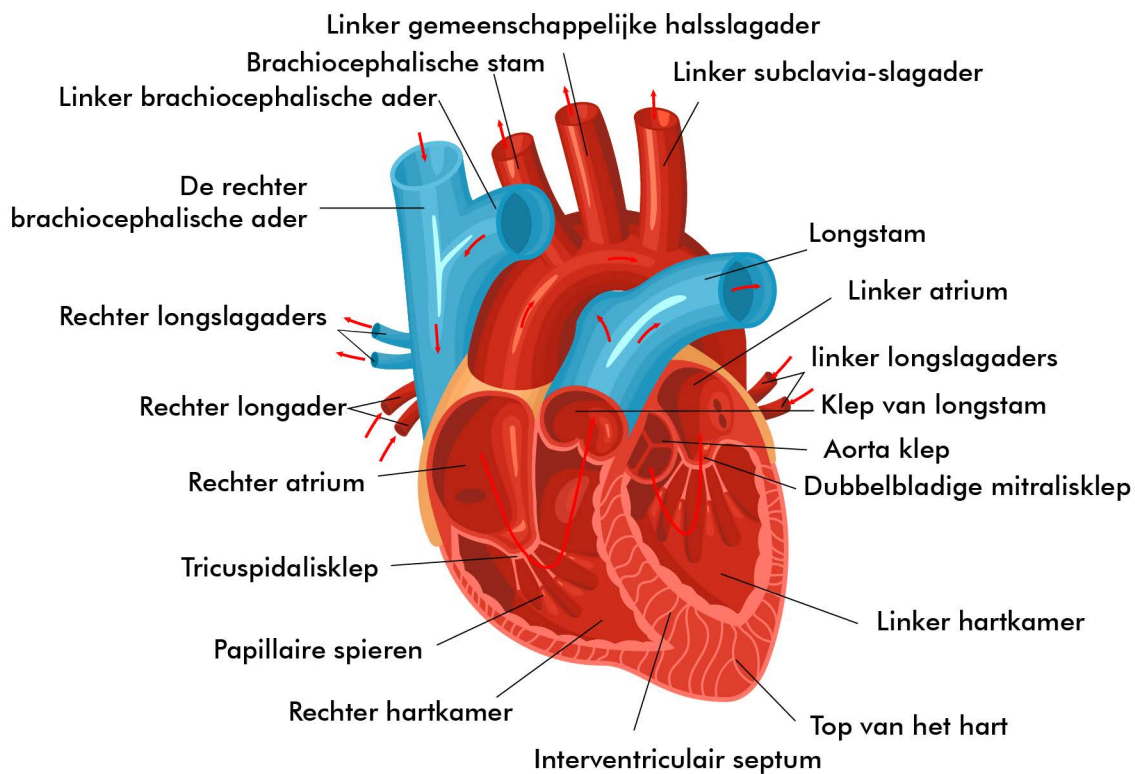
# Cardiovasculair systeem

## Hart en bloedvaten

### BLOEDSOMLOOP



## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

**BLOEDCIRCULATIE IN HET HART****Klinische kenmerken****Structurele hartafwijkingen**

**Aangeboren hartafwijkingen (CHZ) :** Deze worden gevormd tijdens het foetale leven en zijn aanwezig bij de geboorte of kort daarna. CHD's zijn over het algemeen eenvoudig. Complexe CHD's worden meestal niet waargenomen bij personen met het Myhre-syndroom, behalve bij enkele personen die Tetralogie van Fallot (TOF) hebben gehad.

CHD's omvatten het volgende:

- **Een atriaal septumdefect (ASS) :** Een hartafwijking waarbij er een gat in de wand (septum) zit dat de bovenste kamers (atria) van het hart scheidt.
- **Een ventrikelseptumdefect (VSD) :** Een hartafwijking waarbij er een gat in de wand (septum) zit dat de twee onderste kamers (ventrikels) van het hart scheidt.
- **Open ductus arteriosus (PDA) :** Een hartafwijking waarbij er een bloedvat (ductus) is dat de aorta en de longslagader verbindt. Het is normaal bij een foetus, maar kan abnormaal aanhouden nadat een kind is geboren. ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

- **Obstructieve defecten van het linkerhart omvatten:**
  - **juxtaductale aorta-coarctatie** : coarctatie (vernauwing) komt het vaakst voor in een kort stuk van de aorta nabij de ductus en wordt daarom "juxtaductale" coarctatie genoemd.
  - **aorta-vernauwing van het lange segment** : vernauwing van de neergaande of abdominale aorta die meestal mild is maar ernstiger kan zijn.
  - **aortaklepstenose** : de klep tussen de hartkamer linksonder en de hoofdslagader (aorta) van het lichaam kan vernauwd zijn en gaat mogelijk niet volledig open.
  - **mitralisklepstenose** : een vernauwing van de mitralisklep van het hart die mogelijk niet goed opent, waardoor de bloedstroom naar de belangrijkste pompkamer van het hart (linkerventrikel) wordt geblokkeerd.
  - Minder vaak voorkomend zijn obstructieve defecten aan de rechterkant, zoals **pulmonalisklepstenose** (vernauwing van de hartklep waardoor het bloed van de rechterkant van het hart naar de longen kan stromen) en **vertakking van de longslagaderstenose** (vernauwing van sommige delen van de longslagaders die bloed van het hart naar de longen brengen).

### Verworven hartproblemen

In tegenstelling tot CHD's treden sommige hartproblemen op na de geboorte, meestal na de adolescentie en tot in de volwassenheid. Ze kunnen progressief zijn (zich geleidelijk of in de loop van de tijd ontwikkelend). Velen houden vol en gaan niet weg. Sommige kunnen verergeren na instrumentatie (het gebruik van gereedschappen, apparaten of apparaten bij de behandeling van een patiënt).

- **Pericardiale aandoening** : het pericardium is een dunne weefselzak die het hart omringt. Pericardiale ziekte kan zich presenteren als een kortdurende of terugkerende effusie (vocht) of als chronisch (lang aanhoudend of terugkerend). Zelden, in de meest ernstige vorm, kan het zich ontwikkelen tot constrictieve pericarditis waarbij de pericardiale zak dik en verstijfd wordt en de vulling van het hart beperkt; dit vereist chirurgische ingreep.
- **Restrictieve cardiomyopathie (RCM)** : een vorm van hartspierziekte (cardiomyopathie) waarbij de kamers van het hart na verloop van tijd stijf worden. Deze aandoening heeft invloed op de hartspier, waardoor het moeilijker wordt om bloed door het lichaam en de longen te pompen. Restrictieve cardiomyopathie is over het algemeen het minst voorkomende type onder de bevolking en kan een uitdaging zijn om te diagnosticeren. Het kan over het hoofd worden gezien, tenzij een hartkatheterisatie wordt uitgevoerd. Dit is een invasieve procedure om te onderzoeken hoe goed uw hart pompt en vereist het inbrengen van een katheter in een groot bloedvat dat naar uw hart leidt. Dit meet de hemodynamica die verwijst naar hartdruk en oxygenatie. ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

- **Constrictieve pericarditis** (stijf en dik pericardium) en restrictieve cardiomyopathie (stijve hartspier) kunnen op dezelfde manier voorkomen. Ze verschillen in oorzaak en behandeling. Artsen moeten zich bewust zijn van de verschillen en op de juiste manier testen.
- **Systemische hypertensie** : verwijst naar hoge bloeddruk in de slagaders die bloed van uw hart naar de weefsels van uw lichaam transporteren.
- **Pulmonale hypertensie** : verwijst naar hoge bloeddruk in de slagaders van de longen en leidt tot stress aan de rechterkant van het hart. Het is sporadisch gemeld, wat een weerspiegeling kan zijn van beperkte evaluaties, rapportage in medische literatuur of de neiging van tijdschriftartikelen om jongere patiënten te rapporteren. Pulmonale hypertensie kan vaker voorkomen bij het ouder worden.
- **Perifere vasculaire stenose** : een aandoening van de bloedsomloop waarbij vernauwde bloedvaten de bloedtoevoer naar de ledematen verminderen. Het kan de nier- (nier) of coeliakie-slagaders aantasten. De coeliakie is een bloedvat dat zich aftakt van de aorta en helpt om bloed naar bepaalde organen te sturen (bijv. maag, lever, enz.). Beide beïnvloeden de bloedtoevoer naar de ledematen.

### Behandeling

Momenteel is er geen bewijs dat de behandeling van specifieke problemen bij het syndroom van Myhre verschilt van standaard hartzorg. Hoewel sommige procedures onvermijdelijk en noodzakelijk zijn om de kindertijd te overleven, moet onnodige instrumentatie (het gebruik van chirurgische instrumenten) worden vermeden, aangezien geassocieerd weefseltrauma stenose (vernauwing) en de weefselreactie van het littekentype kan veroorzaken - uniek voor het Myhre-syndroom. De risico's en voordelen van elke procedure moeten grondig worden besproken met de cardioloog en de cardiothoracale chirurg.

### Beheer van symptomen

**Alle personen met het Myhre-syndroom moeten worden gevolgd door een cardioloog die erkent dat hun patiënt een zeldzame aandoening heeft die speciale aandacht vereist. Kinderen moeten worden gevolgd door een kindercardioloog.**

Op het moment van de diagnose moet een echocardiogram of "echo" met doppler (een niet-invasieve echografie van het hart) worden gemaakt. Daaropvolgende echo's moeten om de één tot drie jaar worden uitgevoerd bij patiënten bij wie de eerste echocardiogrammen normaal waren. Baseline bloeddrukmetingen van het boven- en onderlichaam moeten worden verkregen.

Mensen met abnormale cardiovasculaire bevindingen op het moment van de eerste diagnose zouden uitgebreidere beeldvorming moeten overwegen, gezien de progressieve aard van Myhre. Een voorbeeld is een MRI (magnetic resonance imaging), een medische beeldvormingstechniek die radiogolven gebruikt om gedetailleerde beelden te produceren ►

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

van bijna elke interne structuur in het menselijk lichaam (inclusief de organen, botten, spieren en bloedvaten). Hoewel MRI's doorgaans niet-invasief en pijnloos zijn, kan een zorgverlener er soms een bestellen "met contrast" waarvoor een infuus nodig is waardoor kleurstof wordt geïnjecteerd om een beter beeld te krijgen van de structuren van het hart om eventuele symptomen of andere bevindingen te verklaren.

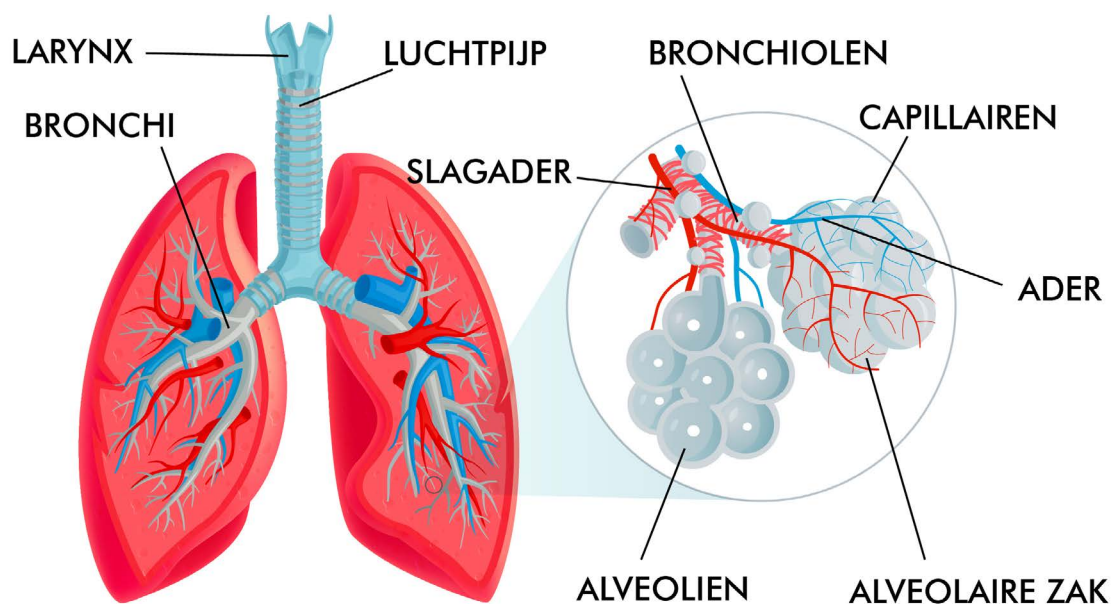
Om de aorta goed in beeld te brengen kan gebruik worden gemaakt van MRA (magnetische resonantie angiografie) of CTA (computertomografie angiografie). Als een kind een hart- of aorta-afwijking heeft, moet de follow-up worden verzorgd door een kindercardioloog die patiëntgerichte zorg zal bieden. Voor volwassenen bij wie een hart- of aortaprobleem is vastgesteld, moet de follow-up worden verzorgd door een cardioloog die bekend is met congenitale hartziekte bij volwassenen (ACHD).

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Ademhalingssysteem

Netwerk van organen en weefsels die u helpen ademen

## MENSELIJK ADEMHALINGSSYSTEEM



### Klinische kenmerken

Ademhalingsproblemen worden beïnvloed door verschillende factoren of oorzaken.

- **Luchtwegvernaauwing** : meestal met betrekking tot het strottenhoofd en de luchtpijp, inclusief subglottische stenose (een vernauwing van de luchtweg onder de stembanden en boven de luchtpijp) die kort na de geboorte of later kan optreden. Het vermoeden bestaat dat sommige soorten intubaties, indien herhaald en ernstig, tot dit probleem kunnen leiden. Minder gebruikelijk is vernauwing van de bovenste luchtwegen (neusholten, mondholte, keelholte en strottenhoofd).
- **Choanale stenose** : vernauwing van een specifiek deel van de neusholte achter de neus.
- **Restrictieve longziekte** : vaak gezien bij mensen met het Myhre-syndroom. Het kan het gevolg zijn van problemen die verband houden met de longen zelf of verminderde compliantie (flexibiliteit) van de borstwand. Soms wordt astma gediagnosticeerd bij mensen met het Myhre-syndroom, maar vaak is er "meer aan de hand" dan typisch astma. Bij **restrictieve longziekte** zetten de longen niet volledig uit. Bij **obstructieve longziekte** verdrijven de longen de lucht niet volledig. Beide aandoeningen kunnen kortademigheid, ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

inspanningsintolerantie en in ernstige gevallen een laag zuurstofgehalte in het bloed veroorzaken.

### Behandeling

Als gevolg van tracheale vernauwing hebben sommige personen met het Myhre-syndroom langdurige tracheostomie nodig, een chirurgische ingreep waarbij een opening in de nek ontstaat die uitkomt in de luchtslang (trachea). Vernauwing van de luchtweg wordt niet helemaal begrepen. Vermoed wordt dat het een aangeboren afwijking kan zijn of vele of traumatische intubaties kan volgen **(intubatie is een procedure waarbij een buis in de luchtweg van een persoon wordt ingebracht. De buis houdt de luchtpijp open zodat er lucht doorheen kan en het individu zelfstandig of met behulp van een machine (ventilator) kan ademen.**

Om traumatische intubatie te voorkomen, dient u de zorgverlener en de anesthesioloog op de hoogte te stellen dat deskundigen op het gebied van het Myhre-syndroom het gebruik van een maat kleinere, ongeboeide endotracheale tube aanbevelen.

Electieve (niet volledig medisch noodzakelijke) tracheale chirurgie/intubatie moet worden vermeden.

### Beheer van symptomen

Als een persoon klaagt over kortademigheid, moet de zuurstofverzadiging (zuurstofgehalte in het bloed) worden gecontroleerd. Indien deze laag is, moet behandeling worden gestart. Dit kan zuurstof of aërosolmedicatie zijn.

Longfunctietesten (PFT's) moeten jaarlijks worden uitgevoerd of vaker als dat nodig is voor volwassenen. PFT's verwijzen naar een reeks ademhalings tests die meten hoe goed uw longen werken. Kinderen die kunnen meewerken aan testen en instructie kunnen opvolgen, vaak ouder dan zes jaar, dienen deze testen ook te laten doen.

Evaluatie van vernauwing van de bovenste luchtwegen (trachea/keel) moet worden overwogen op basis van symptomen zoals luidruchtige ademhaling, ernstig snurken, meer inspanning om te ademen en een laag zuurstofgehalte in het bloed. Een longarts of KNO-arts (oor, neus, keel) kan luchtwegvernauwing beoordelen met de minst ingrijpende (minst schadelijke of traumatische voor het lichaam) methode wanneer er tekenen van obstructie van de bovenste luchtwegen aanwezig kunnen zijn.

Longartsen kunnen de longen ook beoordelen op tekenen van restrictieve en obstructieve longziekte met behulp van zuurstofsaturatiemetingen, longfunctietesten, röntgenfoto's van de borstkas en soms meer geavanceerde beeldvorming van de longen.

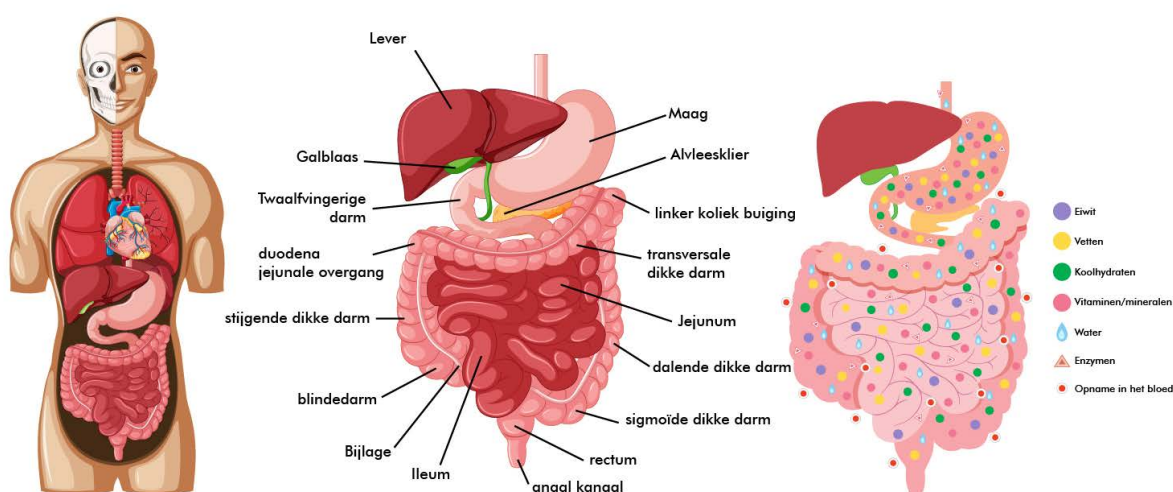
Mensen met het Myhre-syndroom en hun naaste familieleden mogen niet roken of vaperen.

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

## Gastro-intestinaal

Doorgang van het spijsverteringsstelsel die van de mond naar de anus leidt

### SPIJSVERTERINGSSYSTEEM



### Klinische kenmerken

- **Duodenale atresie** : een verstopping van de twaalfvingerige darm (eerste deel van de dunne darm) die de maag verbindt met de andere darmsegmenten, het jejunum en het ileum. Samen vormen ze een lange holle buis die voedsel verteert.
- **Pylorusstenose** : verdikking van de pylorus (de spier aan het einde van de maag voordat deze aansluit op de darmen). Wanneer er sprake is van stenose, resulteert de verstopping in de eerste levensmaanden in ernstig en krachtig (projectiel) braken.
- **Eiwitverliezende enteropathie (PLE)** : een uiterst zeldzaam probleem dat geen deel uitmaakt van het Myhre- syndroom zelf, maar kan optreden bij restrictieve cardiomyopathie. Het is een gecompliceerd probleem waarbij serumeiwitten op ongepaste wijze verloren gaan in de darmen. Dit leidt tot een laag eiwitgehalte in het bloed. PLE bij het syndroom van Myhre is een "secundair" probleem dat verschilt van het optreden bij mensen met een probleem van de lymfevaten.
- **Ernstige obstipatie** : onregelmatige stoelgang of moeilijke stoelgang die enkele weken of langer aanhoudt.
- **Velofaryngeale insufficiëntie (VPI)** : vaak veroorzaakt door een te kort zacht gehemelte ►



## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

of spieren van het gehemelte die niet goed werken. Soms kan dit zich manifesteren als nasale spraak of vocht dat uit de neus komt (vooral bij het lachen).

Personen met een gespleten gehemelte of VPI moeten worden doorverwezen naar een craniofaciale kliniek omdat een aanpak met meerdere teams gunstig is. Indien niet beschikbaar is een kinder-KNO-arts die samenwerkt met een logopedist ideaal.

### Behandeling

Agressieve behandeling van constipatie (indien nodig door middel van een dieet of medicatie) wordt aanbevolen.

### Beheer van symptomen:

Om het maagdarmkanaal te evalueren, kan endoscopie (een dunne, flexibele buis uitgerust met een lamp en een camera (endoscoop) door de keel worden ingebracht in de buis die naar de maag leidt). De kleine camera onderzoekt het bovenste deel van het maagdarmkanaal tot aan de dunne darm (twaalfvingerige darm). Deze procedure moet met voorzichtigheid worden benaderd bij personen met het Myhre-syndroom vanwege het risico op littekens. Niet-invasieve (externe) 3D-beeldvorming kan de voorkeur hebben.

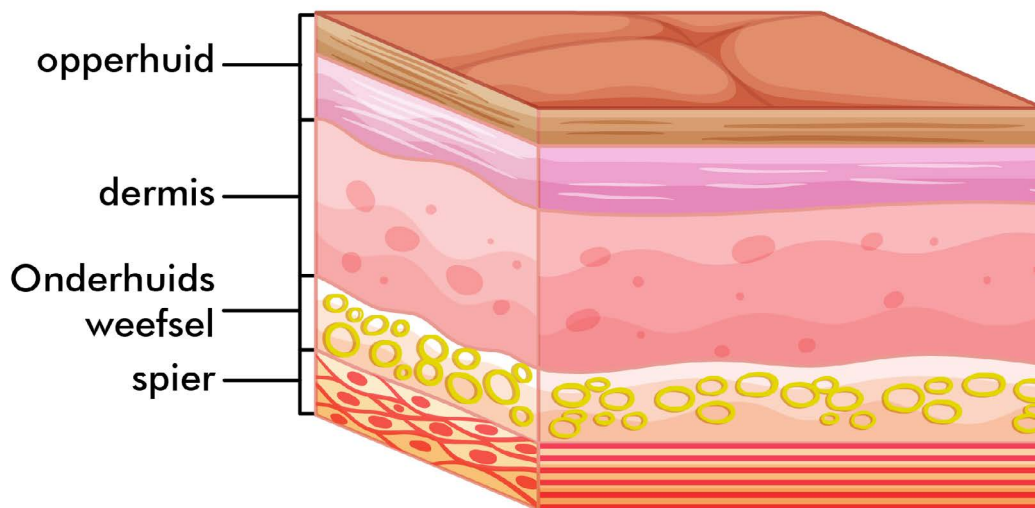
**Voor elk type procedure aan het maagdarmkanaal wordt minimale instrumentatie (het gebruik van gereedschappen, apparaten of apparaten bij de behandeling van een patiënt) aanbevolen. Na de procedure kunnen verklevingen (een band van littekenweefsel die twee interne lichaamsoppervlakken verbindt die gewoonlijk niet met elkaar verbonden zijn) ontstaan, met fatale of ernstige gevolgen. GI-onderbrekingen zoals pylorusstenose of duodenale atresie vereisen een operatie.**

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Cutaan

## Huid

### LAGEN VAN DE MENSELIJKE HUD



### Klinische kenmerken

Verdikking of stijfheid van de huid door het hele lichaam wordt gezien bij bijna alle personen met het Myhre-syndroom. Verschillende termen die worden gebruikt om de huid te beschrijven, zijn onder meer dik, stijf, stevig, ruw, keratotisch (een ruwe, schilferige plek of bult op de huid) en niet-elastisch (niet elastisch). Bijkomende bevindingen zijn minimale plooien van de gezichtshuid, dikke littekens die lijken op keloïden (een dik verheven litteken) en andere ongebruikelijke littekens.

Huidveranderingen zijn misschien niet zichtbaar in de kindertijd; sommige kunnen toenemen met de leeftijd.

### Behandeling

Er is op dit moment geen behandeling bekend.

### Beheer van symptomen

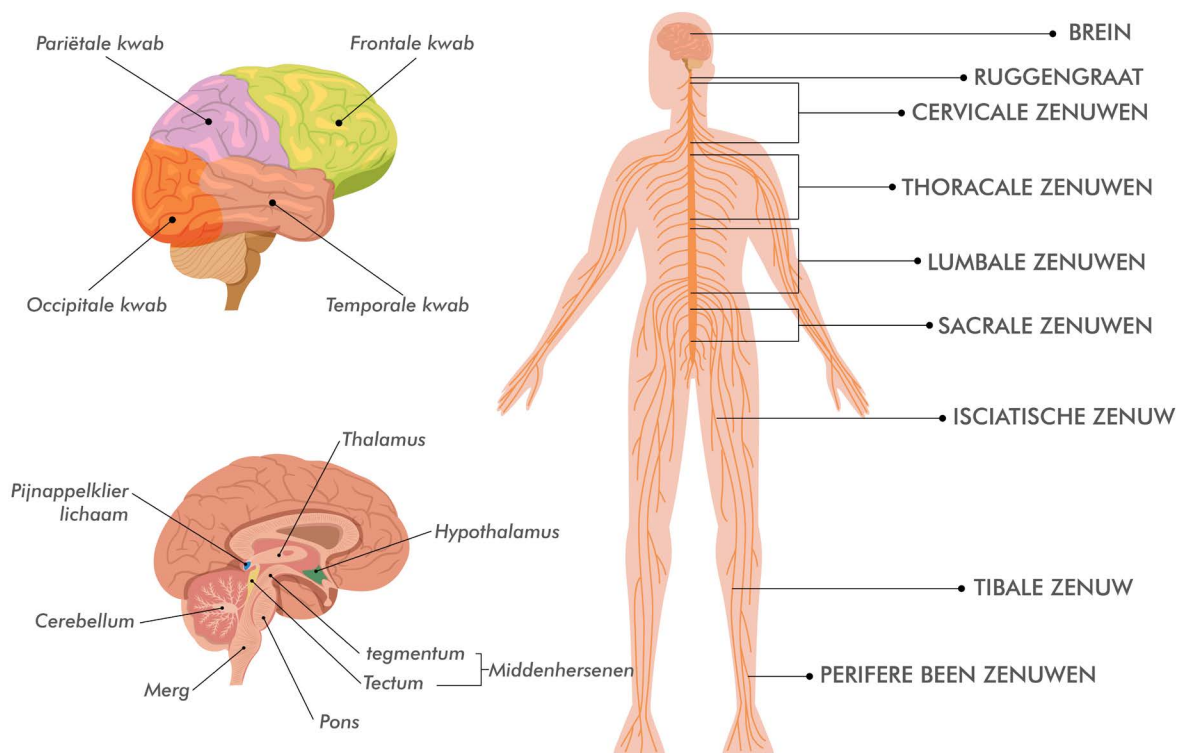
Mensen met het Myhre-syndroom moeten contact opnemen met hun primaire leverancier voor eventuele huidafwijkingen.

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

## Neuropsychiatrisch

Mentale, emotionele en gedragsmatige gezondheid, evenals cognitie, waaronder denken, redeneren en geheugen gerelateerd aan de hersenen

### HERSENEN EN ZENUWSTELSEL



### Klinische kenmerken

- **Milde tot matige verstandelijke beperking** : wanneer iemands vermogen om op een verwacht niveau te leren en te functioneren in het dagelijks leven beperkt is. Het is vaak gebaseerd op het gemeten IQ (intelligentiequotiënt).
- **Ontwikkelingsachterstand** : een achterstand in typische ontwikkelingsvaardigheden in vergelijking met anderen van dezelfde leeftijd. Dit komt voor bij alle kinderen met het Myhre-syndroom, maar kan variëren van mild tot ernstig. Er kunnen vertragingen optreden in de motorische functie (fysieke vaardigheden), spraak en taal, cognitieve (denken, redeneren, herinneren), spel en sociale vaardigheden. Sommige individuen "halen" hun vaardigheden in de loop van de tijd in om geschikt te zijn voor de leeftijd. ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

- **Sociale handicap** : komt op een bepaald niveau voor bij bijna alle mensen met het Myhre-syndroom. Dit kan in de loop van de tijd verbeteren. Sommige personen voldoen mogelijk aan de criteria voor een autismespectrumstoornis.

Merk op dat verworven (niet geboren met) en niet-herkend gehoorverlies ook kan bijdragen aan spraakvertragingen, evenals aan academische en sociale uitdagingen.

### Behandeling

Neuropsychologische evaluatie kan geïndiceerd zijn voor mensen met autistisch gedrag, een hoog activiteitsniveau en/of cognitieve problemen. Op veel gebieden, vooral voor kinderen in de schoolgaande leeftijd, wordt dit ook wel een PsychEd-assessment genoemd.

Testen zullen aantonen hoe de hersenen werken. Testen omvatten lezen, taalgebruik, aandacht, leren, verwerkingsnelheid, redeneren, onthouden, probleemoplossing, stemming en persoonlijkheid en meer. Deze informatie kan zeer nuttig zijn voor de scholen om uw kind te helpen leren en om een IEP (geïndividualiseerd onderwijsplan) te ontwikkelen.

Kinderen kunnen in aanmerking komen voor en profiteren van interventies die worden gebruikt bij de behandeling van autismespectrumstoornis, waaronder toegepaste gedragsanalyse (ABA). ABA-therapie is gericht op de gedrags-, sociale en adaptieve sterke en zwakte punten van het individuele kind en wordt meestal één op één uitgevoerd met een door het bestuur gecertificeerde gedragsanalist.

Overleg met een kinderarts voor ontwikkelingsstoornissen kan nuttig zijn om ouders te begeleiden bij de juiste strategieën voor gedragsbeheer of om, indien nodig, voorgeschreven medicijnen te verstrekken. Geïndividualiseerde gedragstherapie of farmacologische (medicamenteuze) behandeling voor angst, depressie of andere psychische problemen kan nuttig zijn voor sommige mensen met het Myhre-syndroom. Overleg eventueel met uw huisarts.

### Beheer

De volgende informatie geeft typische managementaanbevelingen voor personen met ontwikkelingsachterstand, verstandelijke beperking in de Verenigde Staten weer; standaardaanbevelingen kunnen van land tot land verschillen.

- **Leeftijd 0-3 jaar.** Verwijzing naar een programma voor vroege interventie wordt aanbevolen voor toegang tot ergotherapie, fysieke therapie, spraaktherapie en voedingstherapie. In de VS is vroegtijdige interventie een door de federale overheid gefinancierd programma dat beschikbaar is in alle staten en wordt beheerd via lokale openbare schooldistricten.
- **Leeftijd 3-5 jaar.** In de VS wordt voorschoolse opvang via het plaatselijke openbare schooldistrict aanbevolen. Voorafgaand aan plaatsing wordt een evaluatie gemaakt om ►

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

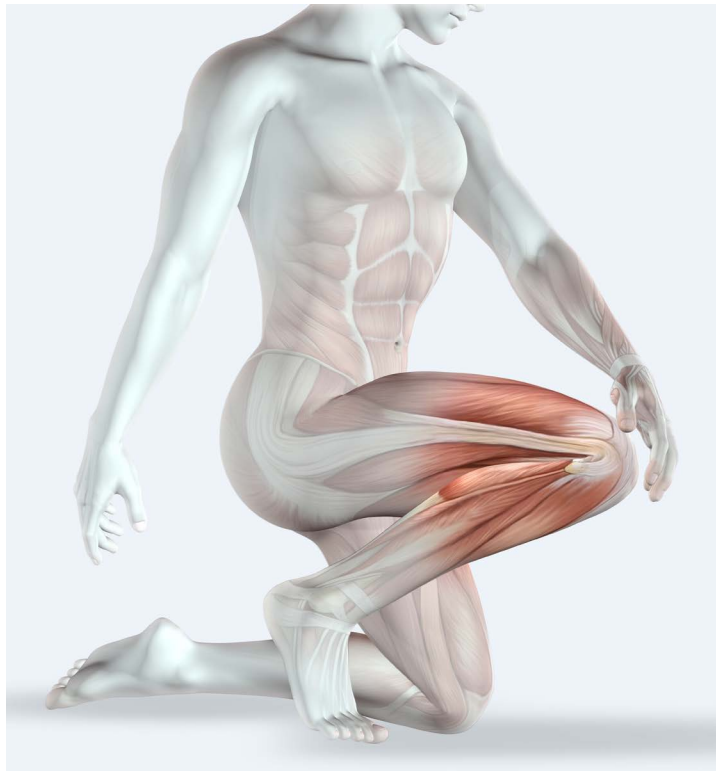
de benodigde diensten en therapieën te bepalen en wordt een IEP ontwikkeld.

- **Leeftijd 5-21 jaar.** In de VS moet een IEP op basis van het niveau van functioneren van het individu worden ontwikkeld door het plaatselijke openbare schooldistrict. Betrokken kinderen mogen tot de leeftijd van 21 jaar in het openbare schooldistrict blijven. Discussies over overgangsplannen, inclusief financiële regelingen, roeping/werk en medische regelingen, zouden moeten beginnen op de leeftijd van 12 jaar. Ontwikkelingsartsen kunnen helpen bij de overgang naar volwassenheid.
- **Alle leeftijden.** Overleg met een kinderarts voor ontwikkelingsstoornissen wordt aanbevolen om ervoor te zorgen dat de juiste gemeenschaps-, staats- en onderwijsinstanties worden betrokken en om ouders te ondersteunen bij het maximaliseren van de kwaliteit van leven. Overweging van particuliere ondersteunende therapieën op basis van de behoeften van het getroffen individu wordt aanbevolen. Specifieke aanbevelingen met betrekking tot het type therapie kunnen worden gedaan door een ontwikkelingsarts.

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Bewegingsapparaat

## Botten, spieren en gewrichten



### Klinische kenmerken

De meeste baby's met het Myhre-syndroom zijn klein tijdens de zwangerschap en bij de geboorte. Het wordt intra-uteriene groeirestrictie (IUGR) genoemd en klein voor de zwangerschapsduur (SGA).

- Kleine gestalte (geringe lengte voor gezinspotentieel) en een compacte lichaamsbouw met normale hoofdomvang worden na verloop van tijd duidelijker. De lengte van een volwassene is doorgaans aanzienlijk kleiner dan wat zou worden voorspeld op basis van het analyseren van de lengte van de ouders. Sommige mensen met het Myhre-syndroom hebben een normale groei. Lopend onderzoek onderzoekt de mogelijke reden.
- Kleine handen en voeten met korte vingers (brachydactylie) komen vaak voor.
- Houding kan onderscheidend zijn met een rechte ruggengraat, gebogen (gebogen) ellebogen en voorovergebogen heupen.
- Verminderd bewegingsbereik van grote en kleine gewrichten is kenmerkend en wordt verergerd (wordt erger) met de leeftijd. Lopen op de tenen ("tenen lopen") is gebruikelijk. ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

### Behandeling

Overweeg fysiotherapie om gewrichten mobiel te houden. Er zijn op dit moment echter geen studies die hebben aangetoond dat dit helpt. Opmerking: Het is niet bekend of passieve bewegingsoefeningen (wanneer iemand of iets de beweging creëert, zoals een massage of fysiotherapeut) gewrichten in de loop van de tijd mobieler houden.

### Beheer van symptomen

Fysieke vaardigheidsontwikkeling en gewrichtsmobiliteit moeten worden gecontroleerd op eventuele afwijkingen.

Op dit moment is er geen bewijs dat de behandeling van specifieke problemen met het Myhre-syndroom zou verschillen van standaard musculoskeletale zorg. Onnodige instrumentatie (het gebruik van chirurgisch gereedschap) moet echter worden vermeden, aangezien geassocieerd weefseltrauma stenose (vernauwing) en de weefselreactie van het littekentype kan veroorzaken - uniek voor het Myhre-syndroom. De risico's en voordelen van elke procedure moeten grondig worden besproken met uw primaire zorgverlener en de chirurg.

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Immuunsysteem

Beschermt tegen bacteriën, virussen en schimmels



## Klinische kenmerken

Het immuunsysteem beschermt tegen ziektekiemen zoals bacteriën, virussen en schimmels. Een zwakte in het immuunsysteem kan bijdragen aan meer infecties. Bij personen met het Myhre-syndroom is onderzoek nodig om te bepalen of er een verhoogde vatbaarheid (meer kans) is om een infectie te krijgen. Er kan een tekort aan immunoglobuline zijn bij het Myhre-syndroom (een gezondheidsprobleem waarbij het lichaam niet genoeg immunoglobuline aanmaakt).

## Behandelingen

Terugkerende infecties omvatten otitis media (ontsteking van het binnenoor) en longontsteking (waarbij de longen betrokken zijn). Beide kunnen naar behoefte worden behandeld door uw providers.

Intraveneuze immunoglobulinetherapie (IVIG) kan worden gebruikt als behandeling voor patiënten met aanhoudende antilichaamdeficiënties.

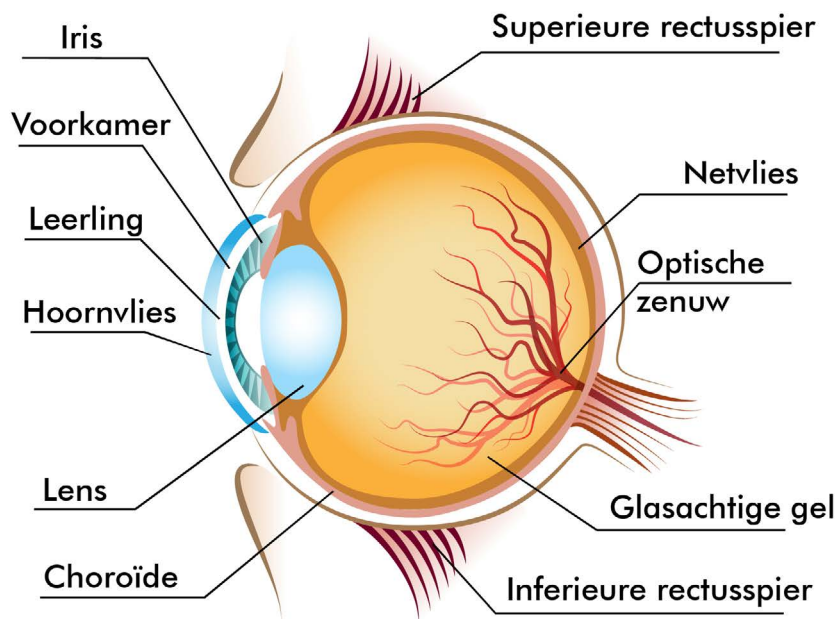


Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Oogheelkunde

## Oog en gezichtsvermogen

### OOG ANATOMIE



### Klinische kenmerken

Ten minste één abnormale oogbevinding werd gemeld bij 53% (26/49) van de getroffen personen:

- **Strabismus** 13/53 (24%) : verkeerde uitlijning van de ogen, waardoor één oog naar binnen (esotropia) afwijkt in de richting van de neus, of naar buiten (exotropia), terwijl het andere oog gefocust blijft.
- **Brekingsfouten** in 17/53 (31%) : refractiefout betekent dat de vorm van uw oog het licht niet correct buigt, wat resulteert in een wazig beeld. De belangrijkste soorten refractieafwijkingen zijn myopie (bijziendheid), hypermetropie (verziendheid), presbyopie (verlies van dichtbij zien met de leeftijd) en astigmatisme (zie hieronder voor de definitie)
- Ander.
  - **Staar** : een troebel gebied in de lens van uw oog.
  - **Astigmatisme** : het hoornvlies (de doorzichtige voorste laag van uw oog) of lens (een binnenste deel van uw oog dat het oog helpt focussen) heeft een andere vorm dan normaal ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

- **Oogzenuwschede- meningeoom (ONSM)** : ongebruikelijke, goedaardige (niet-kankerachtige) neoplasmata (tumoren) afkomstig van de meningothele cellen van de hersenvliezen (gespecialiseerde cellen die worden aangetroffen in de hersenen en het ruggenmerg die de hersenvliezen vormen) rond de oogzenuw . De tumor kan ontstaan uit de intraorbitale of intracaniculaire delen van de oogzenuw waar zich een meningeale omhulling bevindt (een bedekking van de hersenvliezen).

### Behandeling

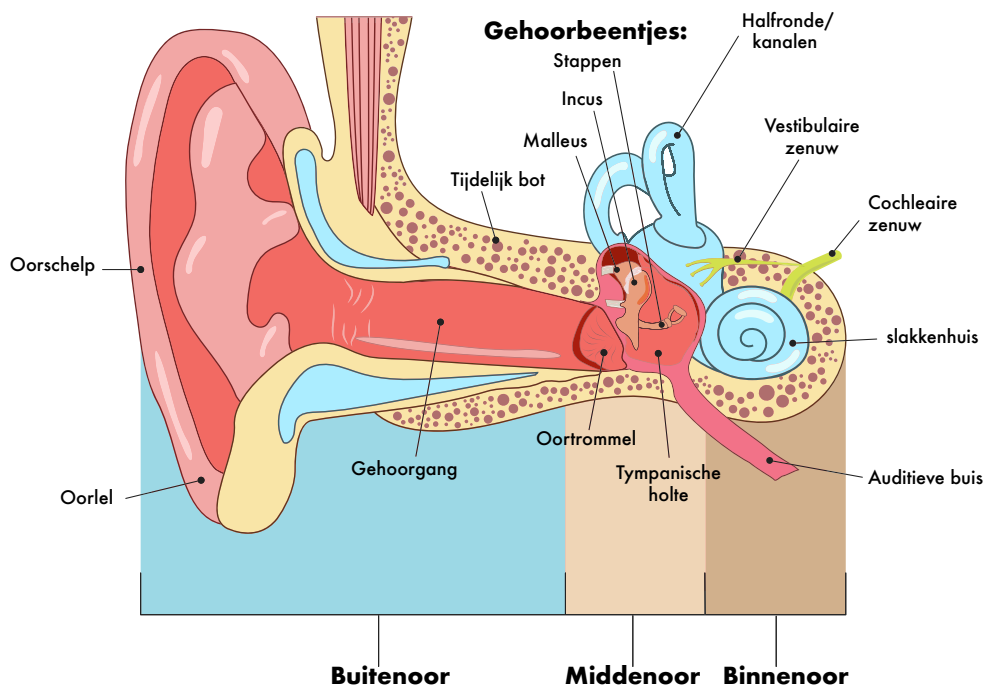
De meeste mensen met het Myhre-syndroom hebben baat bij een bril. Visieproblemen en "luie ogen" komen vaak voor.

### Beheer van symptomen

Een jaarlijkse evaluatie (oogtest) moet worden uitgevoerd door een oogarts om te evalueren op problemen met het gezichtsvermogen en medische problemen met de ogen.

# Horen

## ANATOMIE VAN DE OREN



### Klinische kenmerken

Gehoorverlies is meestal **conductief** (blokkering van de normale beweging van geluid door het uitwendige of middenoor, waardoor het binnenoor het geluid niet kan ontvangen), maar kan **sensorineuraal** zijn (afwijkingen in het binnenoor of de zenuw die van de hersenen naar het oor). Een ander type wordt **gemengd** gehoorverlies genoemd omdat er elementen zijn van zowel conductief gehoorverlies als perceptief gehoorverlies. De onderliggende oorzaak van het gehoorverlies bij Myhre is vaak onduidelijk of onbekend.

De meeste patiënten hebben een voorgeschiedenis van meerdere binnenoortstekingen, waarvoor PE-slangen in beide oren nodig zijn. Deze kunnen uitvallen of verstopt raken met oorsmeer. Van veel mensen met het Myhre-syndroom is vastgesteld dat ze grote hoeveelheden oorsmeer hebben.

Merk op dat de meeste baby's hun gehoorscherm voor pasgeborenen passeren. Gehoorverlies wordt meestal duidelijk in de vroege kinderjaren wanneer een formele gehoortest (audiogram) wordt uitgevoerd. Omdat er een neiging tot vooruitgang is, is gehoorverlies meestal aanwezig bij volwassenen. ▶

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

### **Behandeling**

Passende hoortoestellen zoals vereist op basis van het type en de ernst van het gehoorverlies. Gehoorverlies kan een vooruitgang zijn en regelmatige controle wordt aanbevolen.

Frequent middenoorvocht - oorslangen indien nodig.

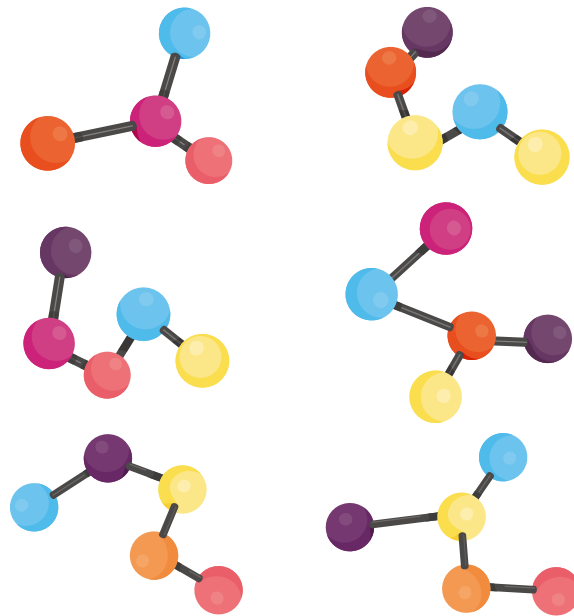
### **Beheer van symptomen**

Jaarlijkse gehoor- en oonderzoeken of vaker indien nodig

Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Endocrien systeem

## Hormonen en de bijbehorende klieren



### Klinische kenmerken

- Vroege of vertraagde puberteit, meestal met normale kenmerken.
- Secundaire amenorroe bij vrouwen, wat verwijst naar de afwezigheid van drie of meer menstruaties op rij bij iemand die in het verleden menstruaties heeft gehad. Dit dient beoordeeld te worden door de huisarts.
- Zware menstruatie (menstruatie)
- Diabetes is bij meerdere personen gemeld.
- Kleine gestalte

### Beheer van symptomen

Evaluatie door urine-analyse, nuchtere glucose en hemoglobine A1c op jaarbasis na het tweede decennium of eerder als er symptomen van diabetes zijn, zoals overmatige dorst en frequent urineren. Er zijn groeihormonen gebruikt, hoewel het niet bekend is of er een algehele toename van de volwassen lengte is.

## Klinische kenmerken / behandeling / beheer van symptomen

# Neoplasie

Ongecontroleerde, abnormale groei van cellen of weefsels in het lichaam



## Klinische kenmerken

Een ongecontroleerde, abnormale groei van cellen of weefsels in het lichaam, waaronder sommige vormen van kanker. De abnormale groei zelf wordt een neoplasma of tumor genoemd, die goedaardig kan zijn (langzaam groeien en zich niet verspreiden) of kwaadaardig (met oncontroleerbare celgroei die zich lokaal of naar verre locaties verspreidt). Neoplasie bij het syndroom van Myhre werd samengevat in een artikel (Lin et al., 2020) waarin zes patiënten werden gerapporteerd.

- Endometriumcarcinoom verwijst naar kanker waarbij de baarmoeder betrokken is. Het is gemeld bij drie vrouwen met het Myhre-syndroom.
- Er waren drie andere patiënten met zeer kleine tumoren in de hersenen. Deze omvatten een meningeoom van de oogzenuwschede ( een goedaardig neoplasma dat afkomstig is van het weefsel dat de oogzenuw naar het oog omringt). Een andere patiënt had een klein meencefalisch glioom, een infiltrerende tumor aan de basis van de hersenen. Een derde patiënt had een klein schwannoom (een tumor afkomstig van de Schwann-cellen, gespecialiseerde cellen in het perifere zenuwstelsel). ▶

Er kunnen andere mensen met het Myhre-syndroom zijn die tumoren hebben die nog niet in de medische literatuur zijn vermeld.

## Behandeling

Op dit moment is er geen bewijs dat de behandeling van specifieke problemen bij het Myhre-syndroom zou verschillen van de standaardzorg. Onnodige instrumentatie (het gebruik van chirurgisch gereedschap) moet echter worden vermeden, aangezien geassocieerd weefseltrauma stenose (vernauwing) en de weefselreactie van het littekentype kan veroorzaken - uniek voor het Myhre-syndroom. De risico's en voordelen van elke procedure moeten grondig worden besproken met de zorgverlener en de chirurg.

## Beheer van symptomen

Controle op endometriumkanker moet worden overwogen, aangezien dit is gemeld bij vrouwen met het Myhre-syndroom. De risico's en voordelen van hysterectomie (een chirurgische procedure om de baarmoeder of baarmoeder te verwijderen) moeten worden afgewogen tegen het risico op endometriumkanker bij oudere vrouwen met het Myhre-syndroom. Als hysterectomie wordt uitgevoerd, controleer dan op symptomen die kunnen worden veroorzaakt door bandering (ernstige buikpijn, geen stoelgang) in de dagen/weken na de procedure. Vermijd indien mogelijk, aangezien verdikking/littekenvorming van de weefsels na de operatie zeer waarschijnlijk is.

# Preventie van secundaire complicaties

## Het voorkomen van weefselschade is de belangrijkste preventieve maatregel

Uiterste voorzichtigheid bij intubatie en gebruik van een endotracheale tube zonder manchet (of zorgvuldige bewaking van de druk met een manchet) kan luchtwegstenose (vernauwing) helpen voorkomen. Waarschuwen van de anesthesioloog dat experts in het Myhre-syndroom aanbevelen om indien mogelijk een kleinere buis te gebruiken. Er dient een preoperatief bezoek te worden overwogen bij een KNO-arts die zich richt op de luchtwegen. In samenwerking met de anesthesioloog kunnen ze bepalen of er luchtwegproblemen zijn. Indien mogelijk kunnen zorgverleners overwogen of er alternatieven zijn voor intubatie (wat verwijst naar het plaatsen van een beademings slang in de luchtweg). Er zijn enkele niet-invasieve technieken, zoals het gebruik van een "tas en masker". Gebruik waar mogelijk niet-invasieve benaderingen.

Beperk buik- en bekkenprocedures, aangezien uitgebreide verklevingen (een band van littekenweefsel die twee interne lichaamsoppervlakken verbindt die gewoonlijk niet met elkaar verbonden zijn) zich na de operatie kunnen ontwikkelen.

Controle op endometriumkanker moet worden overwogen, aangezien dit is gemeld bij vrouwen met het Myhre-syndroom. De risico's en voordelen van hysterectomie (een chirurgische procedure om de baarmoeder of baarmoeder te verwijderen) moeten worden afgewogen tegen het risico op endometriumkanker bij oudere vrouwen met het Myhre-syndroom. Als hysterectomie wordt uitgevoerd, controleer dan op symptomen die kunnen worden veroorzaakt door bandering (ernstige buikpijn, geen stoelgang) in de dagen/weken na de procedure. Vermijd indien mogelijk, aangezien verdikking/littekenvorming van de weefsels na de operatie zeer waarschijnlijk is.





## Overzicht Zorgteam (pagina 1)

Gebruik dit sjabloon om bij te houden welke specialisten u ziet. Print het uit en houd het bij de hand, en deel het ook met een naast familielid of familielid.

Specialiteit	Dokter Naam	Kliniek	Telefoonnummer	E-mail	Vervolgfrequentie
Cardiologie					
Tandarts					
Endocrinologie					
KNO					
Gastro-intestinaal					
Genetica					
Gynaecologie					
Nefrologie en hypertensie					
Neuropsychologie					
Ergotherapie					

## Overzicht Zorgteam (pagina 2)

Gebruik dit sjabloon om bij te houden welke specialisten u ziet. Print het uit en houd het bij de hand, en deel het ook met een naast familielid of familielid.

Specialiteit	Dokter Naam	Kliniek	Telefoonnummer	E-mail	Vervolgfrequentie
Oogheelkunde					
Fysische geneeskunde en revalidatie					
Fysiotherapie					
Pulmonologie					
Reumatologie					
Huid					
Slaap geneeskunde					
Logopedie					
Urologie					

## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
ablatie		het gebruik van warmte, chemicaliën of kou om weefsels, tumoren of bloedvaten te vernietigen
achterste		verwijst naar de achterkant; de wervelkolom bevindt zich op het achterste oppervlak van het lichaam
activiteiten van het dagelijks leven	ADL	dagelijkse zelfzorgactiviteiten zoals baden, aankleden, eten en hygiëne; term die vaak wordt gebruikt in fysiotherapie en ergotherapie
acuu		plotseling begin (ernstig wordt soms geïmpliceerd, maar niet noodzakelijkerwijs ernstig)
acuu nierfalen	ARF	acuu nierfalen
aorta		de belangrijkste slagader die het bloed levert aan alle andere slagaders in het lichaam
artefact		iets dat wordt gezien in de radiologie, maar niet in werkelijkheid aanwezig is
atresie		afwezig, onderontwikkeld of abnormale sluiting van een structuur of opening
atriale fibrillatie	A-fib	een type hartritmestoornis waarbij de rechterkant van het hart betrokken is
atrofie		vermindering van de grootte van een orgaan of structuur
autosomaal dominant		een manier waarop een genetische eigenschap of aandoening wordt doorgegeven aan families; als je van één ouder een abnormaal gen krijgt, krijg je de ziekte
autosomaal recessief		een manier waarop een genetische eigenschap of aandoening wordt doorgegeven aan families; het kind moet een kopie van het defecte gen of de defecte eigenschap van elke ouder erven
ballon angioplastiek		procedure waarbij een kleine ballon wordt gebruikt om nauwe bloedvaten te openen
barium		een wit, radio-opaak materiaal dat zichtbaar is met röntgenstralen
basis metabolisch profiel	BMP	een laboratoriumtest die een algemeen metabolismeoverzicht geeft
beide ogen	OU	apothek term
bijkomstig		verwijst naar diagnostische of therapeutische procedures die de belangrijkste tests of behandeling aanvullen
bloeddruk	BP	een druk van het bloed in de bloedsomloop
bloedplaatjes	Plt	een bestanddeel van het bloed
botdichtheid of DEXA-scan		test om de dichtheid van uw botten te detecteren
Brandend maagzuur	GERD	een aandoening waarbij maagzuur en inhoud in de slokdarm terecht komen
buikslagaderaneurysma	AAA	een zwak deel van het onderste deel van de aorta; druk zorgt ervoor dat het uitpuilt
cerebrovasculair accident	CVA	hartinfarct
chronisch		langdurig aanhoudend of voortdurend terugkerend

## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
computertomografie	CT	medische beeldvorming met behulp van röntgenstralen om gedetailleerde beelden in het lichaam te krijgen; contrast kan al dan niet worden gebruikt
computertomografie angiogram	CTA	een gespecialiseerde CT die contrast gebruikt om bloedvaten en andere weefsels in het lichaam te bekijken
continue positieve luchtwegdruk	CPAP	gebruikelijke behandeling voor slaapapneu die de luchtweg open houdt
contrast		kleurstof of een andere substantie die helpt om abnormale gebieden in het lichaam zichtbaar te maken
degeneratieve gewrichtsaandoening	DJD	medische term voor wat in leken termen algemeen bekend staat als artritis
diepe veneuze trombose	DVT	een bloedstolsel van de diepe aderen
distaal		delen van het lichaam die zich ver van het midden van het lichaam bevinden; je handen zijn distaal van je ellebogen
driemaal per dag	TID	apotheek term
dyspnoe bij inspanning	DOE	kortademigheid bij inspanning
echografie	US	een soort radiologisch onderzoek met behulp van ultrasone golven; kan worden gebruikt om te kijken naar zachte weefsels zoals organen of voor vochtophopingen
eenheden	U	een meting die in de farmacie gebruikt wordt
elektro-encefalogram	EEG	een test die wordt gebruikt om elektrische activiteit in de hersenen te meten
elektrocardiogram	EKG	een test die wordt gebruikt om de elektrische activiteit van het hart te meten
elke andere dag	QOD	apotheek term
elke avond	QPM	apotheek term
elke dag	QD	apotheek term
elke ochtend	QAM	apotheek term
embolie		een verstopping van een bloedvat
endovasculaire ingreep		een draad of katheter wordt via een kleine incisie in de bloedvaten ingebracht door een gespecialiseerde arts, een interventieradioloog genaamd; minimaal invasieve
ergotherapie	OT	therapie die erop gericht is mensen in staat te stellen de dingen te doen die ze nodig hebben om hun dagelijks leven te leiden
fibrose		abnormale genezing waarbij bindweefsel normale weefsels vervangt
fluoroscopie		een realtime röntgenfoto die een arts begeleidt bij een procedure zoals het zetten van een bot
fysiotherapie	PT	een vorm van therapie waarbij oefeningen worden gebruikt om mensen te helpen hun fysieke vermogens terug te krijgen of te verbeteren

## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
gen		kleine moleculen in ons lichaam die instructies geven waarmee we kunnen groeien en leven; DNA is nodig om genen te maken
geschiedenis van de huidige ziekte	HPI	een soort doktersafspraken die meestal vereist is vóór de operatie, waarbij zowel de geschiedenis van de patiënt wordt afgenomen als een lichamelijk onderzoek wordt gedaan
gewicht	Wt	
gewricht	JT	
hersenvocht	CSF	Heldere, kleurloze vloeistof die de hersenen en het ruggenmerg omringt
hoofdpijn	HA	
Hyperlipidemie		hoge cholesterol
hypertensie	HTN	hoge bloeddruk
incisie en drainage	I&D	een abces openen en leegmaken
infectie van de bovenste luchtwegen	URI	een infectie van de bovenste luchtwegen
inferieur		verwijst naar hieronder; de voeten zijn inferieur aan de knieën
intensive care afdeling	ICU	een gespecialiseerde afdeling in het ziekenhuis voor patiënten die acuut onwel zijn en kritieke medische zorg nodig hebben
intramusculair	IM	een schot in de spier
katheter		een lange, dunne, flexibele buis
kortademigheid	SOB	moeite hebben met ademen
kritieke zorg	CC	medische zorg voor mensen met levensbedreigende verwondingen of ziekten
lateraal		aan de zijkant van of weg van het midden van het lichaam
leverfunctietest	LFT	een laboratorium dat de functie van de lever meet
linker bovenste kwadrant	LUQ	het linker bovengedeelte van de buik
linker onderste kwadrant	LLQ	het linker ondergedeelte van de buik
linker oog	OS	apothek term
links	LT	
logopedie	ST	een therapeut die zowel met spraak- en taalstoornissen als met slikken werkt
longembolie	PE	een bloedstolsel van de longen
longfunctietest	PFT	longfunctie testen
Magnetisch Resonantie Angiogram	MRA	een type MRI dat specifiek naar bloedvaten kijkt; gebruikt IV-contrast

## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
Magnetische resonantie beeldvorming	MRI	een vorm van beeldvorming waarbij gebruik wordt gemaakt van magnetische velden om een gedetailleerd beeld van het lichaam te krijgen; contrast kan worden gebruikt om duidelijkere beelden te krijgen
Massachusetts algemeen ziekenhuis	MGH	
mediaal		naar het midden van het lichaam
milligram	MG	een meting die vaak wordt gebruikt voor medicijnen in de farmacie
milliliter	ml	een vloeistofmeting die wordt gebruikt voor medicijnen in de farmacie
misselijkheid braken	N/V	
mitralisklep prolaps	MVP	de twee klepflappen van de mitralisklep sluiten niet gelijkmatig of soepel. De mitralisklep bevindt zich tussen het linker atrium en ventrikel van het hart
mondeling	PO	apotheek term
natrium	NA	een mineraal dat nodig is voor de lichaamsfunctie
niet intuberen	DNI	een geavanceerde richtlijn waarin staat dat de patiënt geen beademings slang wil
niet reanimeren	DNR	een geavanceerde richtlijn waarin staat dat een persoon geen reanimatie wil
niet-aanhoudende ventriculaire tachycardie	NSVT	een type hartritmestoornis van de linkerkant die niet aanhoudt
niets via de mond	NPO	instructies die vaak voorafgaand aan een procedure worden gegeven en die mondeling niets betekenen.
normaal sinusritme	NSR	normale hartslag
occulte		verwijst naar een diagnose die de arts niet kan zien op een of meer afbeeldingen; occulte breuk
onderhuids	SQ	een schot onder de huid
onderrug pijn	LBP	
periumbilical		naar of het dichtst bij het midden van het lichaam
pijn op de borst	CP	pijn in de borststreek
pols	P	het aantal keren dat een hart per minuut klopt; kan op verschillende plaatsen van het lichaam worden gevoeld
Positronemissietomografie	PET Scan	een beeldvormende techniek die zoekt naar veranderingen in metabolische processen die worden gezien bij kanker, botvorming en andere processen
potassium	K	een mineraal dat nodig is voor de lichaamsfunctie
proximaal		dichter bij het midden van het lichaam; je schouder is proximaal van je hand
pupillen gelijk rond en reactief op licht en accommodatie	PERRLA	Een afkorting die artsen gebruiken om aan te geven dat de ogen normaal functioneren

## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
rechter bovenste kwadrant	RUQ	rechter bovenbuik
rechter onderste kwadrant	RLQ	rechter onderbuik
rechter oog	OD	apothek term
Rechtsaf	RT	
röntgenfoto		een type beeldvorming dat wordt gebruikt om voornamelijk botten te visualiseren; kan ook vocht in de borst of andere lichaamsdelen zien
röntgenfoto van de borst	CXR	zie röntgenfoto
sclerose		verstijving van het weefsel
slagader		bloedvat dat bloed van het hart naar organen of weefsels transporteert
SMAD4	SMAD4	het gen dat atypisch is bij personen met het Myhre-syndroom
status bericht	s/p	een behandeling of diagnose die een patiënt eerder heeft ervaren, zoals status na verwijdering van de appendix
stenose		een abnormale vernauwing
stent		een uitzetbare metalen of plastic buis die wordt gebruikt om een bloedvat van binnenuit open te houden
suikerziekte	DM	een ziekte waarbij het lichaam niet in staat is om insuline aan te maken of er niet normaal op kan reageren, wat resulteert in een abnormaal metabolisme van koolhydraten
superieur		locatie betekenis hierboven; het hoofd is superieur aan de borst
temperatuur	T	
terugkaatsen	REB	de terugkeer van de respons bij het intrekken van de stimulus; vaak gebruikt om een reactie op buikpijnonderzoek te beschrijven
toetsing van systemen	ROS	een inventarisatie van de lichaamssystemen verkregen door middel van een reeks vragen om tekenen of symptomen te identificeren die de patiënt mogelijk ervaart
tweemaaldaags	BID	apothek term
uitgebreid metabolisch profiel	CMP	een laboratoriumtest die zowel het algemene metabolisme als de leverfunctie meet
uitsluiten	R/O	een medische term die betekent dat de aandoening is uitgesloten
urinecultuur	UC	laboratoriumtest waarbij een urinetest wordt afgenomen om te zien of er abnormale bacteriën groeien
urineonderzoek	UA	laboratoriumtest waarin urine wordt geanalyseerd
urinewegsinfectie	UTI	een infectie van de urinewegen
ventriculaire tachycardie	VT	een type hartritmestoornis waarbij de linkerkant van het hart betrokken is



## Myhre Syndroom Stichting Medische Terminologielijst

Medische terminologie	Abbreviation	Definitie
<b>versterking van de functie</b>		een verhoogde of nieuwe reactie van het lichaam die wordt geproduceerd door de atypische structuur van het SMAD4-gen geassocieerd met het Myhre-syndroom
<b>vier keer per dag</b>	<b>QID</b>	apotheek term
<b>vitale functies</b>	<b>VS</b>	temperatuur, hartslag, bloeddruk, ademhalingsfrequentie en soms zuurstofverzadiging
<b>vitale functies stabiel</b>	<b>VSS</b>	normale of stabiele vitale functies
<b>volledig bloedbeeld</b>	<b>CBC</b>	een laboratoriumtest die rode bloedcellen, witte bloedcellen en bloedplaatjes in het bloed telt
<b>voor het slapen gaan</b>	<b>QHS</b>	apotheek term
<b>voornaamste klacht</b>	<b>CC</b>	de reden waarom een patiënt naar de dokter gaat in hun eigen woorden; bijvoorbeeld... mijn borst doet pijn
<b>voorste</b>		verwijst naar de voorkant zoals de neus op het voorste oppervlak van het gezicht
<b>voortijdige ventriculaire contractie</b>	<b>PVC</b>	een veel voorkomend type hartritmestoornis waarbij de linker ventrikel betrokken is
<b>zoals nodig</b>	<b>PRN</b>	apotheek term