

Unsere Ziele:

- Anlaufstelle für Betroffene sein
- Vernetzung der PPP2-Familien im deutschsprachigen Raum
- Aufklärung über das Syndrom
- Bereitstellung von Informationen für Ärzte und Therapeuten
- Austausch mit Jordans Guardian Angels und Familien weltweit
- Unterstützung der Forschung
 - mit unseren Daten und Informationen über „Simons Searchlight“
www.simonssearchlight.org
 - durch Sammlung von Spendengeldern



Mehr über uns und das Syndrom gibt es auf unserer Homepage:

www.ppp2-familien.de



Weitere hilfreiche Infos
findet man hier:

Facebook-Gruppe (PPP2-Familien weltweit):
www.facebook.com/groups/jordansguardianangels

Stiftung Jordans Guardian Angels:
www.jordansguardianangels.org

Infos und Artikel zur Forschung:
www.jordansguardianangels.org/our-research/

Kontakt über die Homepage oder per Mail
an: info@ppp2-familien.de



Selbsthilfegruppe
„Houge-Janssens-Syndrom“

PPP2R5D, PPP2R1A,
PPP2CA, PPP2R5C



Über uns:

Wir sind eine Gruppe von Eltern, deren Kinder den seltenen PPP2-Gendefekt haben und seit 2020 im intensiven Austausch miteinander stehen. Schnell haben wir erkannt, wie unschätzbar wertvoll es ist, sich mit anderen Betroffenen zu vernetzen.



Unser Ziel ist es, unsere Erfahrungen und unser Wissen weiterzugeben sowie hilfreiche Informationen zu wichtigen Themen wie Therapien, Medikamente, Hilfsmittel, Ärzte oder Krankenkassen zu teilen.



Im Alltag stehen wir alle vor ähnlichen Herausforderungen, was oft ein tiefes gegenseitiges Verständnis ohne viele Worte ermöglicht. Wir sprechen nicht nur über unsere Sorgen und Probleme, sondern feiern auch gemeinsam die besonderen Momente – die kleinen Erfolge, die für uns von unschätzbarem Wert sind.

Die Formen des „Houge-Janssens-Syndrom“:

| Form | Betroffenes Gen | In Chromosom |
|----------------------------|-----------------|--------------|
| HJS 1 (Jordans Syndrom) | PPP2R5D | 6 |
| HJS 2 | PPP2R1A | 19 |
| HJS 3 | PPP2CA | 5 |
| HJS 4 (in Arbeit) | PPP2R5C | 14 |

Jede Form weist zudem verschiedene Untervarianten auf, abhängig davon, an welchem Punkt im Gen die Veränderung (Mutation) aufgetreten ist. Auch die Art der Veränderung an dieser Stelle spielt eine entscheidende Rolle. Dennoch zeigen alle Varianten sehr ähnliche Symptome und werden gemeinsam erforscht.



Die häufigsten Symptome sind:

-  Makrozephalie (großer Kopf)
-  Globale Entwicklungsverzögerung
-  Muskuläre Hypotonie
-  Strabismus (Schielen)
-  Kognitive Einschränkungen (geistige Behinderung)
-  Überempfindlichkeit gegenüber sensorischen Eindrücken
-  Autismus-Spektrum-Störung
-  Epilepsie oder auch nicht-epileptische Krampfanfälle
-  Störungen des Gastrointestinaltrakts

Dieser Gendefekt entsteht meist durch eine spontane Mutation (de novo). Bisher sind nur wenige Fälle bekannt, in denen Kinder die Mutation von ihren Eltern geerbt haben.