COL4A1-syndroom

Wat is COL4A1-syndroom?

COL4A1-syndroom is een aandoening waarbij een bepaald onderdeel van bindweefsel (collageen type 4 genoemd) minder goed functioneren waardoor mensen met dit syndroom een vergrote kans hebben op het krijgen van hersenbeschadiging als gevolg van een hersenbloeding of een herseninfarct en van cysten in de nieren.

Hoe wordt COL4A1-syndroom ook wel genoemd?

Het COL4A1-syndroom is genoemd naar de plaats van de fout in het erfelijk materiaal dat zorgt voor het ontstaan van de symptomen van het COL4A1-syndroom.

Andere namen

Het COL4A1-syndroom staat ook onder andere namen bekend. Deze namen zijn nog van de tijd dat nog niet bekend was welk foutje in het erfelijk materiaal de oorzaak was van dit syndroom. Namen waaronder het COL4A1-syndroom ook bekend is, zijn autosomaal dominante porencefalie type 1, hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms, and muscle cramps (HANAC) en small vessel disease van de hersenen met intracerebrale bloedingen (brain small-vessel disease with haemorrhage).
Met de ontdekking van het foutje in het COl4A1-gen is gebleken dat deze syndromen allemaal een en hetzelfde syndroom zijn.
Porencefalie is de naam voor een holte in de hersenen gevuld met hersenvocht die ontstaan is nadat beschadigd hersenweefsel door bijvoorbeeld een bloeding of een infarct door het lichaam zelf is opgeruimd. Het woord hereditair geeft aan dat er sprake is van een erfelijke aandoening, het woord autosomaal dominant geeft aan op welke manier deze aandoening overerft. Angiopathie is het medische woord voor afwijkend functioneren van bloedvaten. Nefropathie geeft aan dat er sprake is van afwijkend functioneren van de nieren. Aneurysma is het medische woord voor verwijding op een slagader. Muscle Cramps is het Engelse woord voor spierkramp. Small-vessel disease geeft aan dat de kleine bloedvaten in het lichaam afwijkend zijn. Haemorrhage is het medische woord voor bloeding.
Sommige kinderen die de diagnose Muscle-Eye-Brain disease hebben gekregen blijken het COL4A1-syndroom te hebben.

COL4A2- syndroom

Inmiddels is er ook een andere foutje bekend in het erfelijk materiaal COL4A2 genoemd wat soortgelijke symptomen kan geven. Het COL4A1-gen en het COL4A2-gen werken nauw samen bij de aanmaak van collageen type 4. Waarschijnlijk geeft het COL4A2-syndroom dezelfde klachten als het COL4A1-syndroom.

Alport syndroom

Het COL4A1 syndroom is verwant aan het Alport syndroom. Dit is een syndroom wat veroorzaakt wordt door foutjes in COL4A 3 t/m COL4A6 –genen. Deze aandoening wordt ook gekenmerkt door problemen met de ogen en de nieren

Hoe vaak komt COL4A1-syndroom voor bij kinderen?

COL4A1-syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen voorkomt. Dankzij nieuwe genetische technieken wordt steeds vaker bij kinderen ontdekt dat er sprake is van het COL4A1-syndroom.

Bij wie komt COL4A1-syndroom voor?
COL4A1-syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. De eerste klachten kunnen ontstaan in de eerste levensweken (soms al in de eerste levensweek) of levensmaanden, maar kunnen net zo goed pas op volwassen leeftijd voor het eerst ontstaan. Kinderen die op jonge leeftijd al klachten hebben, hebben vaak meer klachten dan volwassenen die pas op latere leeftijd hun eerste klachten krijgen.
Zowel jongens als meisjes kunnen COL4A1-syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van een COL4A1-syndroom?
Foutje in erfelijk materiaal
Het COL4A1-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 13 op een plaats die het COL4A1-gen wordt genoemd.

Autosomaal dominant
Het gaat om een zogenaamde autosomaal dominant foutje, dat wil zeggen dat een foutje op een van de twee chromosomen 13 die een kind heeft in het COL4A1-gen al voldoende is om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessief foutje waarbij kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen een foutje bevatten.

Bij het kind zelf ontstaan
Bij een deel van de kinderen met een COL4A1-syndroom is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel.

Geërfd van een ouder
Een ander deel van de kinderen heeft het foutje in het COL4A1-gen geërfd van een ouder die zelf ook het foutje in het COL4A1-gen heeft. Soms was dit al bekend, soms wordt de diagnose bij de ouder pas gesteld wanneer bij het kind de diagnose gesteld wordt.

Collageen type 4
Het COL4A1-gen bevat informatie voor de bouw van een onderdeel het eiwit collageen type 4. Collageen is een eiwit wat zorgt voor stevigheid van onderdelen van het menselijk lichaam. Het is een belangrijk onderdeel van de zogenaamde basaalmembraan in diverse weefsels onder in kleine bloedvaten, nierweefsel, maar ook in weefsel van het oog en spierweefsel. Collageen type 4 zorgt voor stevigheid van de bloedvatwand. Door de fout in het erfelijk materiaal wordt het onder de subunit A1 van het collageen type 4 niet goed aangemaakt. Hierdoor is de bloedvatwand minder sterk en kan er gemakkelijker een scheur in de bloedvatwand ontstaan.
Collageen type 4 zorgt ook voor stevigheid van de zogenaamde tubuli in nierweefsel. Een tekort aan stevigheid kan zorgen voor het ontstaan van cystes in de nieren. Ook zorgt een tekort aan collageen type 4 voor een veranderde aanleg van het oog.

Wat zijn de symptomen van een COL4A1-syndroom?
Variatie
Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en in ernst van de symptomen die verschillende kinderen met een COL4A1-syndroom hebben. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.
Sommige kinderen en volwassenen hebben alleen last van migraine en spierkrampen, daar waar anderen als gevolg van een vroeg optredende hersenbloeding een ontwikkelingsachterstand en epilepsie hebben.

Hersenbloeding
Kinderen met een COL4A1-syndroom hebben een vergrote kans om een hersenbloeding te krijgen. Vaak ontstaat deze hersenbloeding al tijdens de zwangerschap of tijdens de geboorte van het kind. De hersenbloeding kan echter ook op latere leeftijd optreden.

Herseninfarct
Kinderen en volwassenen met het COL4A1 syndroom hebben ook een vergrote kans om een herseninfarct te krijgen voor de leeftijd van 50 jaar.

Uitvalsverschijnselen
Als gevolg van de hersenbloeding of een herseninfarct kunnen bepaalde delen van de hersenen beschadigd raken waardoor deze delen van de hersenen hun functie niet goed uit kunnen voeren. Het hangt van de plaats van de hersenbloeding af, welke klachten een kind zal krijgen. Vaak gaat het om krachtsverlies bijvoorbeeld aan een kant van het lichaam. Dit wordt een hemiparese of ook wel cerebrale parese genoemd.

Ontwikkelingsachterstand
Ernstige schade aan de hersenen zal er voor zorgen dat kinderen zich langzamer ontwikkelen dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later zitten, staan, lopen en praten dan andere kinderen. Dit wordt een ontwikkelingsachterstand genoemd. De mate van hersenschade bepaalt de mate van ontwikkelingsachterstand.

Aneurysma
Als gevolg van het COL4A1 syndroom hebben kinderen en volwassenen een grotere kans om een uitstulping op een slagader, een zogenaamde aneursyma ontwikkeling. Een aneursyma is een kwetsbare plek in de slagader. In theorie zou een aneurysma kunnen zorgen voor het ontstaan van een subarachnoïdale bloeding. Toch wordt niet vaker gezien bij kinderen en volwassenen met het COL4A1-syndroom.

Epilepsie
De hersenbeschadiging kan ook zorgen voor het ontstaan van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten epilepsieaanvallen kunnen voorkomen.

Migraine
Kinderen met het COL4A1-syndroom zijn gevoeliger om last te krijgen van migraine aanvallen. Deze migraine aanvallen verlopen niet anders dan migraine aanvallen bij kinderen zonder het COL4A1 syndroom. Er kan sprake zijn van migraine met of zonder aura.

Problemen met zien
In het netvlies lopen ook heel veel kleine bloedvaatjes die als gevolg van het COL4A1-syndroom minder goed kunnen functioneren. Er kunnen bloedinkjes in het netvlies ontstaan die plotseling zorgen voor het ontstaan van problemen met zien.
Ook hebben kinderen met het COL4A1-syndroom een vergrote kans op het krijgen van een troebele ooglens (staar genoemd) of een verhoogde oogboldruk (glaucoom genoemd) die ook kunnen zorgen voor het ontstaan van problemen met zien.
Bij een deel van de kinderen is het hoornvlies niet goed aangelegd, dit wordt microcornea genoemd. Ook kan de zogenaamde Axenfeld-Rieger anomalie vaker voorkomen, een combinatie van bovengenoemd afwijkingen aan het oog.

Ook kunnen er problemen met zien zijn, doordat er sprake is van schade aan de hersenen. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd.

Waterhoofd
Kinderen die een hersenbloeding hebben gehad als gevolg van het COL4A1-syndroom hebben een vergrote kans op het krijgen van een waterhoofd. Jonge kinderen kunnen hierdoor een snel groeiend hoofd krijgen, oudere kinderen krijgen hierdoor hoofdpijn met misselijkheid en braken en gaan steeds waziger zien.

Problemen met de nieren
Als gevolg van het COL4A1-syndroom kunnen cystes in de nieren voorkomen.
Kinderen kunnen hierdoor bloed bij de urine krijgen.

Hartritmestoornissen
Kinderen en volwassenen met het COL4A1-syndroom zijn gevoeliger voor het krijgen van hartritme stoornissen. Vaak gaat het om een zogenaamde supraventriculaire tachycardie. Kinderen kunnen voelen dat hun hartslag te snel is.

Raynaud fenomeen
Ook komt het Raynaud fenomeen vaker voor bij kinderen met het COL4A1-syndroom. Kinderen en volwassenen krijgen dan in een koude omgeving last van een witte pijnlijke verkleuring vaak van de vingers die later overgaat in een pijnlijke rode verkleuring van de huid.

Spierkrampen
Kinderen en volwassenen met het COL4A1-syndroom hebben sneller last van kramp in de spieren.

Lage spierspanning
Jonge kinderen met een COL4A1-syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Ze voelen slapper aan wanneer ze opgetild worden en moeten goed ondersteund worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen, te gaan zitten en te gaan staan. De meeste kinderen leren deze vaardigheden daarom pas op latere leeftijd dan kinderen zonder een COL4A1-syndroom.

Spierzwakte
Een deel van de mensen met het COL4A1-syndroom heeft last van spierzwakte. Zij hebben minder kracht in hun spieren en de spieren zijn sneller vermoeid dan bij mensen zonder dit syndroom.

Hogere spierspanning
Een deel van de kinderen ontwikkelt na enkele maanden tot een jaar geleidelijk aan een hogere spierspanning en spasticiteit. De spieren worden dan juist stijf, dit hindert kinderen in het bewegen. Ook kan een lichaamsdeel in een vreemde stand gaan staan, dit wordt dystonie genoemd.

Autistiforme kenmerken
Kinderen met een COL4A1-syndroom hebben vaker autistiforme kenmerken. Ze hebben niet zo'n behoefte aan contact met mensen in hun omgeving. Ook houden kinderen vaak van een vast en voorspelbaar ritme en vinden ze het erg lastig wanneer hier vanaf geweken wordt.

Sommige kinderen hebben hele specifieke voorkeuren en spelen het liefst altijd met het zelfde speeltje.

Kleiner hoofdomvang
Een deel van de kinderen heeft een kleinere hoofdomvang dan leeftijdsgenoten. Als gevolg van de schade aan de hersenen groeit het hoofd minder goed en blijft de hoofdgrootte klein.

Reflux
Kinderen met COL4A1-syndroom hebben heel vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.
Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsliertjes.

Kwijlen
Kinderen met het COL4A1-syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Verstopping
Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met COL4A1-syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Zindelijkheid
De meeste kinderen met COL4A1-syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk.

Hoe wordt de diagnose COL4A1-syndroom gesteld?
Verhaal en onderzoek
Aan de hand van het verhaal van kinderen die hersenschade hebben opgelopen door een hersenbloeding of herseninfarct en waarbij ditzelfde probleem bij meerdere familieleden voorkomt, kan aan het COL4A1-syndroom worden gedacht. Het zal meestal echter heel moeilijk zijn om op grond van het verhaal en lichamelijk onderzoek aan deze diagnose te denken. Er zal dus aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen.

Erfelijk materiaal
Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden naar een foutje in het erfelijk materiaal van het COl4A1-gen. Dit kan gericht gebeuren wanneer er aan gedacht wordt of wanneer de aandoening in de familie voorkomt. Tegenwoordig zal het foutje in het erfelijk materiaal meestal worden opgespoord met de nieuwe genetische techniek exome sequencing.

MRI cerebrum
Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand of epilepsie wordt meestal een MRI van de

hersenen gemaakt om te kijken of door middel van deze MRI scan een verklaring gevonden kan worden waarom het kind achterblijft in de ontwikkeling of last heeft van epilepsie.
De MRI laat bij kinderen met het COL4A1 syndroom vaak aanwijzingen zien voor hersenschade als gevolg van een hersenbloeding of een herseninfarct. Wanneer de hersenbloeding of het infarct al langere tijd geleden hebben plaats gevonden, dan zal het lichaam de beschadigde hersenen al hebben opgeruimd en vervangen hebben door normaale hersenvocht. Er is hierdoor een holte in de hersenen ontstaan. Zo'n holte wordt een porencefale cyste genoemd. Met een speciale SWI-opname kunnen zelfs na langere tijd nog ijzerresten als gevolg van een hersenbloeding worden aangetoond.
Wanneer de hersenbloeding al vroeg tijdens de zwangerschap optreedt, dan kan dit de aanleg van de hersenen verstoren. Er kunnen dan aanlegstoornissen van de hersenen zichtbaar zijn zoals een schizencefalie of een corticale dysplasie. Soms ontstaat als gevolg van de bloeding een waterhoofd.
De zogenaamde witte stof in de hersenen kan als gevolg van dit syndroom een te witte kleur hebben. Dit wordt leuco-encefalopathie genoemd.
Met behulp van een MR-angiografie kunnen aneurysma's van de bloedvaten worden opgespoord.

CT scan van de hersenen
Vroeger werd bij kinderen vaak een CT-scan van de hersenen gemaakt in plaats van een MRI scan. Op deze CT-scan waren dan kalkneerslagen in de hersenen worden gezien. Kalkneerslag is minder goed zichtbaar op een MRI scan.

Stofwisselingsonderzoek
Door middel van bloed- en urineonderzoek kan bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand of epilepsie vaak gekeken worden of er sprake is van een stofwisselingsziekte als oorzaak van deze problemen. Bij dit onderzoek worden bij kinderen met een COL4A1-syndroom geen bijzonderheden gevonden.

Stollingsonderzoek
Bij het zien van aanwijzingen voor een hersenbloeding of een herseninfarct zal vaak stollingsonderzoek worden verricht om te kijken of een stollingsstoornis de oorzaak is van het ontstaan van de bloeding of het infarct. Bij kinderen met het COL4A1-syndroom worden hierin geen bijzonderheden aangetroffen.

EEG
Bij kinderen die epilepsie hebben, zal vaak een EEG gemaakt worden. Het EEG kan bij kinderen met een COL4A1-syndroom hele verschillende beelden laten zien. De EEG-afwijkingen zijn niet typisch voor het COL4A1-syndroom en kunnen bij zeer veel verschillende aandoeningen worden gezien.

Bloedonderzoek
Bloedonderzoek kan een licht verhoogd spierenzym (CK) in het bloed aantonen. Er zal ook met regelmaat bloedonderzoek verricht worden om te kijken hoe het er voor staat met de nierfunctie. Een deel van de kinderen ontwikkelt bloedarmoede.

ECHO buik
Op een ECHO van de nieren kunnen cystes zichtbaar zijn in de nieren. Soms komen ook cystes in de lever voor.

Urine onderzoek
Onderzoek van de urine kan aantonen of sprake is van bloedverlies via de urine die niet met het blote oog zichtbaar is.

Oogarts
Kinderen met het COL4A1-syndroom worden ook altijd door de oogarts gezien. De oogarts kan in het netvlies een toegenomen kronkelingen van de kleine bloedvaatjes zien. Soms zijn er bloedinkjes in het netvlies te zien. Deze bloedinkjes kunnen zorgen voor loslaten van het netvlies. De oogarts kan ook zien of er sprake is van troebeling van het hoorvlies (staar) of van een verhoogde oogboldruk (glaucoom) en of er aanlegstoornissen (microcornea).

Kindercardioloog
Wanneer er aanwijzingen zijn dat er sprake is van hartritmestoornissen, dan zal de kindercardioloog onderzoek verrichten om te kijken wat de oorzaak is van deze hartritme stoornissen. Vaak zal een langdurige ECG-registratie gemaakt worden en een ECHO van het hart.

Hoe wordt COL4A1-syndroom behandeld?
Voorkomen hoofdletsel
Het is voor kinderen met het COL4A1-syndroom belangrijk om hoofdletsel zo veel als kan te voorkomen. Het is verstandig om kinderen een goedpassende fietshelm te laten dragen in het verkeer. Sporten zoals voetbal, rugby of boksen worden afgeraden, omdat bij deze sporten de kans op hoofdletsel groot is.

Behandeling epilepsie
Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.
Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen.

Andere behandelingen
Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, een behandeling met ACTH of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Migraine
Migraine in het kader van het COL4A1-syndroom wordt op dezelfde manier behandeld als migraine zonder dat er sprake is van dit syndroom. De behandeling bestaat uit aanvalsbehandeling op moment van een aanval, naast eventueel behandeling om nieuwe aanvallen te voorkomen.

Behandelen hoge bloeddruk
Wanneer de cystes in de nieren zorgen voor het ontstaan van een hoge bloeddruk, dan zal

behandeling van de bloeddruk met behulp van medicijnen nodig zijn om bloedingen in de hersenen, het oog of in de nieren te voorkomen.

Voorzichtigheid met antistollingsmedicatie
Het gebruikt van antistollingsmedicatie maakt de kans op het ontstaan van een bloeding in de hersenen, het oog of de nieren groter bij kinderen en volwassenen met het COL4A1-syndroom. Indien er een indicatie bestaat voor antistollingsmedicatie dan zullen zorgvuldig de voordelen van starten met deze medicijnen moeten worden afgewogen tegen dit verhoogde bloedingsrisico.

Oogarts
De oogarts kan bekijken of behandeling van staar of van een verhoogde oogboldruk nodig is met behulp van medicijnen, soms door een operatie aan het oog.

Kindercardioloog
De kindercardioloog kan behandeling geven voor hartritmestoornissen. Vaak worden dan medicijnen gegeven die het hartritme vertragen (zogenaamde betablokkers)

Fysiotherapie
Een fysiotherapeut kan adviezen geven aan de ouders hoe zij hun kindje zo goed mogelijk kunnen helpen bij het stimuleren van de ontwikkeling.

Logopedie
Een logopediste kan adviezen geven wanneer er problemen zijn met drinken of eten als gevolg van dit syndroom. Ook kan de logopediste adviezen geven wanneer de spraaktaalontwikkeling later op gang komt, hoe deze ontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Communicatie kan ondersteund worden door middel van gebaren of door middel van plaatjes (pictogrammen) of door middel van muziek.

Ergotherapie
Een ergotherapeut kan advies geven over hulpmiddelen die de verzorging van een kindje met een ontwikkelingsachterstand gemakkelijker kan maken. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatie
Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën die kinderen krijgen en houdt de ontwikkeling van kinderen in de gaten. Ook is het vaak mogelijk om via het revalidatiecentrum deel te nemen aan en therapeutische peutergroep waar ook therapie gegeven wordt.

Kinder- en jeugdpsychiater
Een kinder- en jeugdpsychiater kan advies geven hoe om te gaan met autistiforme kenmerken.

School
Een deel van de kinderen waarbij de ontwikkeling normaal verloopt, volgt vaak regulier onderwijs. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand volgen vaak speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vaak volgen kinderen MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

Sondevoeding
Een deel van de kinderen is onvoldoende in staat om zelfstandig te eten en heeft al dan niet tijdelijk sondevoeding nodig om voldoende voeding binnen te krijgen.

Reflux
Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine en omeprazol, soms esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen.

Verstopping van de darmen
Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt.

Kwijlen
Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botulinetoxine of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Antibiotica
Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Begeleiding
Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

Contact met andere ouders
Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders met een COL4A1-syndroom.

Wat betekent het hebben van een COL4A1-syndroom voor de toekomst?
Blijvende problemen
Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het COL4A1 syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen kunnen dan de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren.