



Het syndroom van Aicardi

Wat is het syndroom van Aicardi?

Het syndroom van Aicardi is een syndroom wat gekenmerkt wordt door de combinatie van bepaalde hersenafwijkingen waarbij de zogenaamde hersenbalk ontbreekt, typische afwijkingen van het netvlies in combinatie met moeilijk behandelbare epilepsieaanvallen.

Hoe vaak komt het syndroom van Aicardi voor bij kinderen?

Het syndroom van Aicardi is een zeldzame aandoening die niet vaak voorkomt bij kinderen. Ongeveer 1 op de 25-100 meisjes met het syndroom van West blijkt het syndroom van Aicardi te hebben.

Bij wie komt het syndroom van Aicardi voor?

Het syndroom van Aicardi komt vrijwel uitsluitend voor bij meisjes. Dit komt omdat jongentjes met dit syndroom niet levensbaar blijken te zijn. Alleen jongens die ook het syndroom van Klinefelter hebben kunnen ook het Aicardi syndroom ontwikkelen. De afwijkingen aan de hersenen zijn al voor de geboorte aanwezig. De eerste klachten bestaan vaak uit epilepsie-aanvalletjes en ontstaan vaak in de eerste levensmaanden.

Wat zijn de verschijnselen van het syndroom van Aicardi?

Verschillende kenmerken

De meest voorkomende problemen als gevolg van het syndroom van Aicardi zijn een ontwikkelingsachterstand en moeilijk behandelbare epilepsie. De ernst van de symptomen kan per kind verschillen. De meeste kinderen ontwikkelen zich vrijwel normaal tot de leeftijd van een paar maanden wanneer de eerste epilepsieaanvallen ontstaan.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het syndroom van Aicardi ontwikkelen zich vaak trager dan kinderen zonder dit syndroom. Zij gaan later lachen, pakken, omrollen, zitten en staan dan andere kinderen. Sommige kinderen zullen nooit leren staan of lopen, anderen wel. De meeste kinderen hebben grote problemen met leren. De ernst van de ontwikkelingsachterstand hangt sterk samen met de ernst van de afwijkingen aan de hersenen en de mate waarin de epilepsie die voorkomt bij dit syndroom te behandelen is. Maar een klein deel van de kinderen met het syndroom van Aicardi zal leren praten.

Epilepsie

Kinderen met het syndroom van Aicardi hebben vaak een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie. In de eerste levensmaanden ontstaat vaak het syndroom van West. Dit is een epilepsiesyndroom waarbij kinderen salaamkrampen hebben: korte reeksjes van aanvalletjes waarbij kinderen even in elkaar duiken. Op latere leeftijd kan het syndroom van West overgaan in andere moeilijk behandelbare epilepsie syndromen.

Problemen met zien

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Aicardi is slechtziend.

Verhoogde spierspanning

Een deel van de kinderen met het syndroom van Aicardi ontwikkelt een verhoogde spierspanning, ook wel spasticiteit genoemd, aan een of twee kanten van het lichaam. De



mate van spasticiteit verschilt van kind tot kind en hangt samen met de ernst van de hersenafwijkingen en de behandelbaarheid van de epilepsie.

Luchtwegproblemen

Kinderen met het syndroom van Aicardi zijn gevoelig voor luchtwegproblemen. Ze zijn vaak verkouden en krijgen gemakkelijk een bronchitis of een longontsteking.

Voedingsproblemen

Bij negen van de tien kinderen met het syndroom van Aicardi komen voedingsproblemen voor. Eten en drinken gaat bij een deel van de kinderen erg moeizaam, ze spugen veel en vaak. Het maagdarmkanaal werkt bij kinderen met het Aicardi syndroom vaak veel trager dan bij kinderen zonder dit syndroom. Daarom hebben veel kinderen last van omhoog komende maagzuur, dit wordt reflux genoemd. Ook verstopping en moeilijk de ontlasting kwijt kunnen komt vaak voor bij kinderen met het syndroom van Aicardi.

Groei

Kinderen met het syndroom van Aicardi groeien meestal minder hard en blijven kleiner en lichter dan hun leeftijdsgenoten. Ook blijft de groei van de schedel achter en hebben kinderen met het syndroom van Aicardi in verhouding een kortere hoofdomtrek dan kinderen zonder het syndroom van Aicardi.

Verkromming van de rug

De helft van de kinderen met het syndroom van Aicardi heeft afwijkingen aan de wervels waardoor een verkromming van de wervelkolom kan ontstaan. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Een ernstige verkromming kan pijnklachten geven, leiden tot scheefgroei en ook ademhalingsproblemen veroorzaken.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Aicardi?

X-chromosoom

Het syndroom van Aicardi wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het X-chromosoom. Er is nog niet precies bekend op welke plaats in het X-chromosoom de fout zit. Ook is niet bekend hoe deze fout op het X-chromosoom leidt tot de symptomen van het syndroom van Aicardi.

Wanneer een kind één afwijkend X-chromosoom krijgt leidt dit al tot problemen met de aanleg van de hersenen tijdens de zwangerschap. Jongens hebben slechts een X-chromosoom en wanneer dit X-chromosoom afwijkend is, blijken deze jongens niet levensvatbaar te zijn. Meisjes hebben twee X-chromosomen, wanneer één X-chromosoom afwijkend is, hebben zij nog een ander normaal functionerend X-chromosoom. Daarom zijn meisjes wel levensvatbaar.

Jongens met het Klinefelter syndroom hebben ook 2 X-chromosomen naast een Y-chromosoom. Daarom zijn deze jongens bij het hebben van één afwijkend X-chromosoom wel levensvatbaar, zij immers net als meisjes nog een normaal functionerend X-chromosoom.

Ontstaan bij het kind zelf

Meestal is deze fout op het X-chromosoom ontstaan na de versmelting van de eicel en de zaadcel. Zelden is de fout op het X-chromosoom al in de eicel of zaadcel zelf aanwezig.



Hoe wordt de diagnose syndroom van Aicardi gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal kan de kinderneuroloog vermoeden dat er sprake is van het syndroom van West. Dit kan echter nog veel verschillende oorzaken hebben, waarvan het syndroom van Aicardi er een is. Bij het neurologisch onderzoek kort na de geboorte worden hoeven geen afwijkingen te worden gevonden. Bij het ouder worden van het kind zal bij neurologisch onderzoek de ontwikkelingsachterstand duidelijk worden.

EEG

Wanneer de kinderneuroloog vermoedt dat er sprake is van het syndroom van West zal er een EEG gemaakt worden. Op dit EEG zijn dan uitgebreide epileptiforme afwijkingen te zien volgens een chaotische verdeling. Deze EEG afwijkingen ondersteunen de diagnose syndroom van West.

MRI-scan

Wanneer er sprake blijkt te zijn van het syndroom van West zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken door welke problemen in de hersenen dit epilepsiesyndroom veroorzaakt wordt. Kenmerkend voor het syndroom van Aicardi is het geheel of gedeeltelijk ontbreken van de hersenbalk tussen de rechter en de linker hersenhelft. Deze hersenbalk wordt corpus callosum genoemd. Vaak komen in de hersenen grote holtes voor. Daarnaast kunnen ook allerlei andere aanlegstoornissen van de hersenen voorkomen. Een deel van de kinderen ontwikkelt ook een meestal goedaardige tumor die uitgaat van de bekleiding van de hersenholtes.

Oogarts

Bij kinderen met het syndroom van Aicardi vindt de oogarts hele typische afwijkingen aan het netvlies en het vaatvlies. In het net- en vaatvlies zijn uitsparingen te zien, zogenaamde lacunes. Het vinden van deze afwijkingen in combinatie met het ontbreken van de hersenbalk en in combinatie met het syndroom van West bevestigt de diagnose syndroom van Aicardi. Naast deze lacunes kunnen ook andere afwijkingen aan de ogen voorkomen, bijvoorbeeld een spleet in het netvlies of een verdikking van de oogzenuw. Deze afwijking wordt een coloboom genoemd.

Chromosomenonderzoek

Met behulp van bloedonderzoek kunnen de chromosomen worden onderzocht. Hoewel kinderen met het syndroom van Aicardi een afwijking hebben op het X-chromosoom is dit niet zichtbaar bij standaard chromosomenonderzoek. Er wordt gezocht naar de mogelijke afwijking op het X-chromosoom maar tot nu toe is dit niet met routine onderzoeken aan te tonen. Op onderzoeksbasis wordt wel gezocht naar de afwijking op het X-chromosoom wat verantwoordelijk is voor het ontstaan van het syndroom van Aicardi.

Afwijkingen aan de wervels

Bij kinderen met het syndroom van Aicardi komen vaak afwijkingen aan de wervels of aan de ribben voor. Daarom wordt meestal een keer een röntgenfoto van de wervelkolom gemaakt om te kijken of er sprake is van deze wervelafwijkingen. Bij wervelafwijkingen is het belangrijk om goed naar de stand van de wervelkolom te blijven kijken, indien er sprake is van een verkromming (scoliose) van de wervelkolom zal vaak verwezen worden naar de orthopeed.



Hoe wordt het syndroom van Aicardi behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het syndroom van Aicardi kan genezen. De behandeling is er op gericht het kind zo optimaal mogelijk te laten ontwikkelen en zo min mogelijk last te hebben van de epilepsie.

Epilepsiebehandeling

De epilepsie bij het syndroom van Aicardi kan behandeld worden met medicijnen. Diverse medicijnen komen hiervoor in aanmerking. De keuze zal afhangen van de aard van de epilepsieaanvallen en de soort afwijkingen op het EEG. De epilepsie bij het syndroom van Aicardi is vaak moeilijk te behandelen. Het is wel heel belangrijk om de epilepsie zo goed mogelijk te behandelen. In een periode waarin veel epilepsieaanvallen optreden stopt de ontwikkeling vaak en kan deze ook achteruit gaan. Kinderen verleren dan vaardigheden die ze daarvoor al wel beheersten. Wanneer het lukt om de epilepsie weer te behandelen kan de ontwikkeling weer vooruit gaan.

Wanneer het niet lukt om met medicijnen de epilepsie voldoende te behandelen komen ook andere behandelingen als een ketogeen dieet, behandeling met methylprednisolon of gammaglobuline in aanmerking. De afwijkingen in de hersenen zijn vaak te uitgebreid om in aanmerking te komen voor epilepsiechirurgie.

Spierontspannende medicijn

Bij kinderen met een verhoogde spierspanning kunnen spierontspannende medicijnen helpen om de spasticiteit te verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen (Lioresal®).

Fysiotherapie

De fysiotherapeut kan door middel van oefeningen proberen de ontwikkeling te stimuleren. Ook kan de fysiotherapeut de ouders aanleren hoe zij zelf hun kind het beste kunnen stimuleren in de ontwikkeling.

Ergotherapie

De ergotherapeut kan adviezen geven over een geschikte kinderstoel, wandelwagen, autostoel of voorzieningen om bijvoorbeeld de verzorging gemakkelijk te laten verlopen.

Logopedie

De logopediste kan behulpzaam zijn wanneer er problemen met slikken zijn. Ook kan ze alternatieven aanbieden om te communiceren als praten nog niet lukt, bijvoorbeeld door middel van gebaren of door communicatiekaarten. Met oefeningen kan ook geprobeerd worden de taalontwikkeling te stimuleren.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kijkt welke andere behandelingen er nodig zijn, bijvoorbeeld in verband met het optreden van spasticiteit.

Begeleiding

Het hebben van een kind met het syndroom van Aicardi vraagt veel aandacht en zorg. Veel ouders hebben behoefte aan een stukje ondersteuning bij het accepteren van deze ziekte en hoe om te gaan met de gevolgen die deze ziekte meebrengt voor het kind en voor de mensen



in de omgeving. Lotgenoten contact met andere ouders met een kind met het syndroom van Aicardi kan hierbij helpen. Ook een psycholoog of een maatschappelijk werkende kunnen hierbij ondersteunen.

Stimuleren maagdarmkanaal

Met behulp van medicijnen kan er voor gezorgd worden dat het maagdarmkanaal wat sneller werkt en het spugen minder wordt. Ook kan zuurremming de aantasting van de slokdarmwand als gevolg van omhoogkomend maagsap voorkomen. Dit laatste wordt reflux genoemd.

Wanneer de reflux ernstig is en niet goed te behandelen is met medicijnen kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag veranderd wordt zodat het zuur van de maag minder makkelijk terug kan stromen in de slokdarm. Deze operatie heeft een zogenaamde Nissen operatie.

Bij kinderen met verstopping van de darmen waardoor ze hun ontlasting niet goed kwijt kunnen, kunnen laxeermiddelen helpen.

Sondevoeding

Wanneer het voor een kind niet lukt om voldoende te eten, kan het nodig zijn voor de gezondheid van het kind om voeding via een sonde te geven. Kortdurend kan dit via een sonde die via de neus en de keel naar de maag loopt. Wanneer er voor langere tijd een sonde nodig is, wordt vaak gekozen voor een PEG-sonde, een sonde die via de buik rechtstreeks in de maag komt.

Infecties

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

Behandeling scoliose

Wanneer de verkromming van de rug dusdanig ernstig wordt dat dit gezondheidsproblemen oplevert, kan geprobeerd worden met een korset verder gaan van de verkromming te voorkomen. Indien een korset onvoldoende helpt, is soms een operatie door de orthopeed noodzakelijk.

Wat betekent het syndroom van Aicardi voor de toekomst?

Blijvende beperkingen

Kinderen zullen als gevolg van het syndroom van Aicardi blijvend beperkingen in hun leven ondervinden als gevolg van de ontwikkelingsachterstand en de epilepsie. De ernst van deze beperkingen verschilt van kind tot kind.

School

Kinderen met het syndroom van Aicardi hebben vaak grote problemen met leren, sommige kinderen zijn niet in staat om te leren. De taalontwikkeling komt vaak erg moeilijk op gang bij kinderen met het syndroom van Aicardi. Kinderen met het syndroom van Aicardi gaan soms naar het speciaal onderwijs voor zeer moeilijk lerende kinderen. Kinderen die hiervoor te weinig leervermogens hebben gaan vaak naar een dagcentrum.

Zelfstandig wonen

De meeste kinderen met het syndroom van Aicardi zullen later niet zelfstandig kunnen wonen. Wanneer het niet meer mogelijk is om thuis bij de ouders en of verzorgers te wonen, komen de meeste kinderen te wonen in een woonvorm of instelling.



Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het syndroom van Aicardi is verkort. De mate waarin deze verkort is hangt af van de ernst van de problemen, de mogelijkheid tot behandelen van de epileptische aanvallen en de complicaties die optreden. Kinderen met ernstige problemen worden vaak niet ouder dan 20 jaar, kinderen met weinig problemen kunnen veel ouder worden. Redenen waarom kinderen komen te overlijden zijn een niet meer te behandelen longontsteking of onbehandelbare epilepsieaanvallen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om het syndroom van Aicardi te krijgen?

Hoewel het syndroom van Aicardi wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal van het X-chromosoom, erven kinderen deze afwijking meestal niet over van een van de ouders, maar ontstaat deze fout ergens na de bevruchting van de eicel en de zaadcel. In dit geval is het syndroom van Aicardi niet erfelijk.

Een klein deel van de kinderen met het syndroom van Aicardi erft deze fout wel over van de ouders. Deze fout zit dan alleen in de eicel of in de zaadcel en niet in de andere lichaamscellen, anders zouden ouders zelf de verschijnselen van het syndroom van Aicardi moeten hebben. De fout zou dus ook in andere eicellen of zaadcellen kunnen zitten. In dat geval hebben broertjes en zusjes wel een verhoogde kans om ook het syndroom van Aicardi te krijgen.

Gemiddeld is de kans dat een broertje of zusje ook het syndroom van Aicardi zal krijgen kleiner dan 0,5%.

Door middel van een uitgebreid ECHO-onderzoek tijdens de zwangerschap bij een zwangerschapsduur rond de 20 weken kan gekeken worden of er afwijkingen in de hersenen te vinden zijn die passen bij het syndroom van Aicardi.

Links en verwijzingen

www.aicardisyndrome.org
(Engelstalige site)

Referenties

1. Glasmacher MA, Sutton VR, Hopkins B, Eble T, Lewis RA, Park Parsons D, Van den Veyver IB. Phenotype and management of Aicardi syndrome: new findings from a survey of 69 children. *J Child Neurol.* 2007;22:176-84
2. Aicardi J. Aicardi syndrome. *Brain Dev.* 2005;27:164-71.

Laatst bijgewerkt: 18 juli 2007

Auteur: JH Schieving