



De ziekte van Alexander

Wat is de ziekte van Alexander?

De ziekte van Alexander is een ernstige stofwisselingsziekte waarbij geleidelijk aan alle cellen in de hersenen afsterven.

Hoe wordt de ziekte van Alexander ook wel genoemd?

De ziekte van Alexander wordt ook wel Dysmyelogenetische Leukodystrofie genoemd of Leukodystrofie met Rosenthal vezels of Megalencefalie met hyaliene insluitsels. De term leukodystrofie verwijst naar de MRI afwijkingen die gezien worden bij kinderen met de ziekte van Alexander. Dysmyelogenetisch en hyaliene insluitsels verwijzen naar afwijkingen in het geleidingslaagje rondom de zenuwen die gezien kunnen worden bij de ziekte van Alexander. De neerslag van eiwitten in de hersencellen bij de ziekte van Alexander worden Rosenthal vezels genoemd.

Hoe vaak komt de ziekte van Alexander voor?

De ziekte van Alexander is een zeldzame ziekte, die ongeveer bij één op de 400.000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt de ziekte van Alexander voor?

De ziekte van Alexander kan op elke leeftijd beginnen, meestal ontstaan de eerste klachten rond de leeftijd van 6 maanden.

De ziekte van Alexander komt vaker bij jongens dan bij meisjes voor.

Er bestaan drie typen van de ziekte van Alexander: een neonataal type wat in de eerste 4 levensweken begint, een infantiel type wat in de eerste twee levensjaren begint, een juveniel type wat tussen de leeftijd van drie en tien jaar begint, en een adult type wat na de leeftijd van 10 jaar begint.

Wat zijn de symptomen van de ziekte van Alexander?

Bij de ziekte van Alexander ontstaan geleidelijk aan klachten als gevolg van het afsterven van allerlei hersencellen.

Beginleeftijd

De eerste klachten bij de ziekte van Alexander beginnen meestal rond de leeftijd van 6 maanden, maar kunnen ook eerder of later beginnen. Bij kinderen waarbij op jonge leeftijd de eerste symptomen optreden verloopt de ziekte vaak sneller dan bij kinderen die pas op latere leeftijd hun eerste klachten krijgen.

Knik in de ontwikkeling

Bij kinderen met de ziekte van Alexander verloopt de ontwikkeling al snel na de geboorte niet meer zoals bij leeftijdsgenoten. De kinderen maken moeilijker contact en gaan niet rollen, zitten, staan en praten zoals leeftijdsgenoten.

Later gaan zij ook achteruit, dat wil zeggen dat zij allerlei vaardigheden die zij beheersten niet meer kunnen uitvoeren. Kinderen kunnen dan bijvoorbeeld niet meer rollen of iets pakken. Vaak blijft er wel lange tijd contact tussen ouders en kind mogelijk.

Stijven spieren

Als gevolg van het neerslaan van eiwitten in hersencellen kunnen de hersenen niet meer goed functioneren. Hierdoor verloopt de aansturing van de spieren door de hersenen niet meer



goed. Kinderen met de ziekte van Alexander krijgen hierdoor problemen met het bewegen van hun armen en benen, de spieren worden stijf. Deze stijfheid wordt spasticiteit genoemd. Als gevolg van deze stijfheid wordt bewegen erg moeizaam en op een gegeven moment zelfs niet meer mogelijk.

Groot hoofd

Bij kinderen met de ziekte van Alexander groeit het hoofd veel sneller dan de rest van hun lichaam. Daardoor hebben kinderen met de ziekte van Alexander relatief een groot hoofd. Ook hebben kinderen met de ziekte van Alexander vaak een hoog bol voorhoofd.

Slecht groeien

Kinderen met de ziekte van Alexander groeien vaak slecht, blijven klein en licht van gewicht.

Epilepsie

Kinderen met de ziekte van Alexander ontwikkelen vaak epileptische aanvallen. Het kan gaan om verschillende soorten epileptische aanvallen. Met name kortdurende schokjes met een arm, been, romp of hoofd komen vaak voor.

Waterhoofdje

Kinderen met de ziekte van Alexander hebben een vergrote kans op het ontwikkelen van een waterhoofdje. Dit wordt veroorzaakt door een vernauwing tussen de derde en vierde hersenkamer waardoor het hersenvocht niet meer goed rondstromen kan.

Problemen met eten

Al op jonge leeftijd ontstaan er problemen met eten. Het slikken gaat niet meer goed en kinderen gaan zich verslikken in het eten.

Wat is de oorzaak van de ziekte van Alexander?

De ziekte van Alexander wordt veroorzaakt door een foutje in ons erfelijk materiaal het DNA. Als gevolg van de fout op het DNA worden stofwisselingsprocessen in de hersenen niet meer goed aangestuurd. Een bepaald type eiwit (GFAP) ontbreekt, waardoor er eiwitten in de hersencellen neerslaan. De hersencellen kunnen hierdoor niet meer goed functioneren en sterven af. Door het afsterven van hersencellen kunnen steeds meer functies die de hersenen uitvoeren niet meer uitgevoerd worden.

Hoe wordt de diagnose ziekte van Alexander gesteld?

MRI-scan

In het beginstadium is vaak nog niet duidelijk dat het om de ziekte van de ziekte van Alexander gaat. Omdat het wel duidelijk is dat de hersenen niet meer goed functioneren zal vaak een scan van de hersenen gemaakt worden. Bij de ziekte van Alexander is vaak te zien dat de hersenen te klein zijn voor de leeftijd van het kind en dat de plaats in de hersenen waar alle zenuwvezels door heen lopen er sterk afwijkend uit ziet. Ook zijn er specifieke afwijkingen te zien wanneer er contrast gegeven wordt.

Deze afwijkingen op de MRI scan in combinatie met het vergrote hoofd leiden tot de diagnose ziekte van Alexander.

Hersenvocht

Wanneer het hersenvocht bij kinderen met de ziekte van Alexander wordt onderzocht wordt er vaak een verhoogd eiwit gehalte gevonden in het hersenvocht.



DNA-onderzoek

Eveneens kan door middel van bloedonderzoek bij sterk vermoeden op de ziekte van Alexander de fout in het DNA op de plaats waar het GFAP eiwit wordt aangemaakt worden aangetoond.

Door ook het bloed van de ouders te onderzoeken kan gekeken worden of beide ouders drager zijn van deze fout in het DNA of dat de fout in het DNA bij het kind zelf is ontstaan.

Niet bij alle kinderen met de ziekte van Alexander wordt de fout in het DNA op de plaats waar de informatie voor het GFAP eiwit ligt gevonden. Mogelijk kunnen ook andere foutjes in het DNA leiden tot de ziekte van Alexander.

EEG

Wanneer kinderen met de ziekte van Alexander epileptische aanvallen krijgen zal vaak een EEG (hersensfilmpje) gemaakt worden. Op het EEG is bij de ziekte van Alexander epileptische activiteit te zien. Het EEG-patroon is niet specifiek voor de ziekte van Alexander maar kan bij meerdere ziektes gezien worden.

Hoe wordt de ziekte van Alexander behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die de ziekte van Alexander kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren om gaan.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen.

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo lang mogelijk en zo goed mogelijk in beweging te blijven.

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

De spierstijfheid

De spierstijfheid van kinderen met de ziekte van Alexander kan verbeteren met behulp van medicijnen.

Voedingsproblemen.

Wanneer zelf eten en drinken niet meer lukt kan het kind gevoed worden via een sonde door de neus of direct in de maag (PEG-sonde).

Infecties

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

Drain

Bij kinderen met een waterhoofdje kan een drain helpen om het hersenvocht weer beter te laten afvoeren.



Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met de ziekte van Alexander is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging voor kinderen met stofwisselingsziekten, maatschappelijk of een klinisch psycholoog kunnen ouders begeleiding krijgen.

Wat is de prognose van de ziekte van Alexander?

De ziekte van Alexander is een ernstige ziekte waarbij kinderen geleidelijk aan steeds verder achteruit gaan en op een gegeven niet meer kunnen bewegen of communiceren met hun omgeving. De meeste kinderen komen te overlijden op jonge leeftijd. Bij kinderen waarbij de ziekte van Alexander al op jonge leeftijd begint verloopt het ziekteproces veel sneller dan bij kinderen waarbij de eerste klachten pas op latere leeftijd ontstaan.

De meeste kinderen waarbij de ziekte van Alexander rond de leeftijd van 6 maanden begint worden niet ouder dan 6 jaar.

Kinderen komen vaak te overlijden aan een onbehandelbare longontsteking.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om de ziekte van Alexander te krijgen?

Hoewel de ziekte van Alexander ontstaat als gevolg van een fout in het DNA, is bij de meeste kinderen met de ziekte van Alexander deze fout tijdens de ontwikkeling van de bevruchte eicel tot baby ontstaan. Zij hebben dit foutje in het DNA niet geërfd van hun ouders.

De kans dat broertjes of zusjes ook de ziekte van Alexander zullen krijgen is daardoor erg klein, net zo klein als voor een kind zonder broertje of zusje met de ziekte van Alexander.

Er zijn wel een paar families bekend waarin het foutje in het DNA die de ziekte van Alexander veroorzaakte wel werd overgeërfd. In dergelijke families hebben broertjes en zusjes wel een vergrote kans om ook de ziekte van Alexander te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer uitleg over geven.

Links en verwijzingen

www.stofwisselingsziekten.nl

www.bartimeus.nl

Laatst bijgewerkt 30 mei 2007

Auteur: JH Schieving