



Het syndroom van Alpers

Wat is het syndroom van Alpers?

Het syndroom van Alpers is een ernstige erfelijke ziekte waarbij de hersencellen in snel tempo afsterven en er ernstige leverproblemen ontstaan.

Hoe wordt het syndroom van Alpers ook wel genoemd?

Het syndroom van Alpers wordt ook wel het syndroom van Alpers-Huttenlocher genoemd of het hepatocerebraalsyndroom. Hepato verwijst hierbij naar de leverproblemen cerebraal naar de afwijkingen in de hersenen.

Bij wie komt het syndroom van Alpers voor?

Het syndroom van Alpers komt meestal bij jonge kinderen tot de leeftijd van 10 jaar voor. Het is ook wel beschreven bij wat oudere kinderen. Zowel jongens als meisjes kunnen deze ziekte krijgen.

Hoe vaak komt het syndroom van Alpers voor?

Het syndroom van Alpers is een zeldzame ziekte. Hoe vaak het precies voorkomt is niet bekend. Waarschijnlijk is het minder vaak dan bij een op de 200.000 mensen.

Wat zijn de symptomen van het syndroom van Alpers?

Epilepsie

Een van de eerste symptomen die kinderen met het syndroom van Alpers krijgen zijn epilepsie aanvallen. Het kan gaan om allerlei soorten epilepsie aanvallen. Veel voorkomend zijn zogenaamde myoclonieën, kortdurende schokjes in een arm, been, nek of in de romp. De epilepsieaanvallen zijn moeilijk te behandelen. Vaak komen ook langdurige epilepsieaanvallen voor die ook wel status epilepticus worden genoemd.

Stilstand of achteruitgang van de ontwikkeling

Al vrij snel na het ontstaan van de epilepsie valt het op dat kinderen met dit syndroom geen nieuwe vaardigheden meer aanleren. Ook verliezen zij vaardigheden die zij voorheen al geleerd hadden. Ze kunnen minder goed onthouden, minder goed praten en vaak niet meer goed op de woorden komen. Ze worden als het ware dement.

Problemen met bewegen

Ook komen er problemen met bewegen voor bij kinderen met het syndroom van Alpers. Sommige kinderen kunnen niet meer goed bewegen omdat zij onvoldoende spierkracht hebben. Bij andere kinderen worden die spieren juist heel stijf (spastisch) waardoor het bewegen moeilijker gaat. Veel kinderen krijgen ook problemen met het bewaren van hun evenwicht. Op een gegeven moment lukt het lopen niet meer en in een latere fase is ook zitten te moeilijk. Kinderen worden dan bedlegering.

Problemen met zien

Bij het syndroom van Alpers gaan ook de zenuwen die de informatie van het oog verwerken verloren. Hierdoor gaan kinderen met het syndroom steeds slechter zien en worden ze uiteindelijk blind.



Leverproblemen

Bij het syndroom van Alpers gaat de lever steeds slechter functioneren. Hierdoor vallen allerlei leverfuncties uit. De lever heeft allerlei belangrijke functies in het ontgiften van het bloed, de aanmaak van allerlei stoffen en speelt een belangrijke rol in de stofwisseling. Problemen met de lever kunnen zich onder andere uiten in geel zien, jeuk of problemen met de bloedstolling.

Hartproblemen

Bij het syndroom van Alpers kunnen ook problemen met het hart voorkomen. Vaak heeft het hart onvoldoende energie om al het bloed rond te pompen, dit wordt hartfalen genoemd. Hartfalen kan zich uiten in vermoeidheid en kortademigheid bij inspanning en later ook in rust, in het vasthouden van vocht en soms in hartritme problemen.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Alpers?

Het syndroom van Alpers wordt veroorzaakt door een fout in het DNA. Het gaat om een speciaal soort DNA wat in kleine energie fabriekjes in alle lichaamscellen aanwezig is. Deze energiefabriekjes worden mitochondrieën genoemd en dit speciale soort DNA het mitochondrieel DNA. Er bestaan verschillende soorten fouten in het DNA die allemaal het syndroom van Alpers kunnen geven. De meestvoorkomende fout is op een speciale plaats in het DNA wat het POLG-gen wordt genoemd.

Door de fout in het DNA kunnen de energiefabriekjes niet goed werken en onvoldoende energie leveren om allerlei lichaamscellen hun werk te laten doen. Hersencellen kunnen niet zonder energie overleven en zullen dus bij te kort aan energie afsterven. Ook levercellen en hartcellen zijn gevoelig om bij tekort aan energie af te sterven.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Alpers gesteld?

Bloedonderzoek

Een standaard bloedonderzoek levert meestal geen aanwijzingen op die wijzen op het syndroom van Alpers. Een bepaald stofje in het bloed, lactaat, kan verhoogd zijn, maar dit hoeft zeker niet. Wel kunnen andere oorzaken die een beeld kunnen geven wat lijkt op het syndroom van Alpers soms worden uitgesloten. Bij leverproblemen is dit vaak terug te zien in het bloed.

MRI scan

Wanneer bij kinderen met het syndroom van Alpers een MRI scan gemaakt wordt is hierop te zien dat er verlies is van hersencellen.

Spierbiopt

Vaak zal een spierbiopt gedaan worden om andere ziektes uit te sluiten.

DNA-onderzoek

Wanneer op grond van de symptomen en eventueel bloedonderzoek vermoedt wordt dat het gaat om het syndroom van Alpers is het sinds korte tijd vaak mogelijk deze diagnose te bevestigen met behulp van het aantonen van de fout in het mitochondrieel DNA. Niet bij alle kinderen is het mogelijk de fout in het DNA aan te tonen.



Hoe wordt het syndroom van Alpers behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die het syndroom van Alpers kan genezen. De behandeling is er op gericht de symptomen zo veel mogelijk te bestrijden en om het kind zo comfortabel als mogelijk te laten voelen.

Fysiotherapie

Met behulp van fysiotherapie kan geprobeerd worden de spieren zo soepel mogelijk te houden en zo comfortabel mogelijk te bewegen. Ergotherapie kan vaak adviezen geven hoe een kind met beperkingen nog zo comfortabel mogelijk voor kind als ouder verzorgd kan worden.

Medicijnen

Met behulp van medicijnen die epilepsieaanvallen onderdrukken wordt geprobeerd zo veel mogelijk epilepsie-aanvallen te onderdrukken. Epilepsie aanvallen bij het syndroom van Alpers zijn vaak moeilijk te behandelen, het lukt niet altijd om ze onder controle te krijgen. Ook kunnen medicijnen gebruikt worden om hinderlijk verhoogde spierspanning te verminderen. Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica. Soms kan een lage dosis antibioticum helpen om de kans op nieuwe infecties zo klein mogelijk te maken.

Ondersteuning

Het hebben van een kind met het Syndroom van Alpers is zowel lichamelijk als geestelijk een zware zorg. Zowel ondersteuning op lichamelijk gebied, bijvoorbeeld door verpleegkundigen thuis of in het ziekenhuis, als ondersteuning bij het emotioneel verwerken en omgaan met de ziekte door bijvoorbeeld een psycholoog of een maatschappelijk werkende naast de zorg van familie is heel belangrijk.

Wat is de prognose van het syndroom van Alpers?

Het syndroom van Alpers is een ernstige ziekte met een sombere prognose. Vaak komen in snel tempo er nieuwe symptomen bij. Omdat de ziekte niet te behandelen is zullen kinderen met het syndroom van Alpers komen te overlijden aan hun ziekte. Meestal is dit voor de leeftijd van 10 jaar. Er zijn kinderen beschreven die ouder zijn geworden, dit zijn met name kinderen die al wat ouder waren op moment dat zij de eerste klachten kregen.

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

Het syndroom van Alpers wordt veroorzaakt door een fout in het mitochondrieel DNA. De oorzaak voor dit foutje in het mitochondrieel DNA ligt echter op het DNA van de chromosomen en niet op het mitochondrieel DNA zelf.

Een kind krijgt pas het syndroom van Alpers wanneer het van beide ouders het foutje op het DNA van de chromosomen krijgt.

De ouders zelf hebben geen klachten omdat ze naast een chromosoom met een foutje, ook nog een chromosoom zonder foutje hebben. De ouders zijn daarom drager van deze afwijking.

De kans dat een kind van twee ouders die beide drager zijn van een afwijking een kindje krijgen met twee afwijkende chromosomen die de ziekte kan krijgen is maximaal 25%.

Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans dat een volgend broertje of zusje dezelfde aandoening zal krijgen.

Laatst gewijzigd 5 februari 2007



Auteur: J.H. Schieving