



Mitochondriële myopathie

Wat is een mitochondriële myopathie?

Een mitochondriële myopathie is een aandoening waarbij de spieren snel vermoeid raken omdat ze over onvoldoende energie beschikken om goed te kunnen werken.

Hoe wordt een mitochondriële myopathie ook wel genoemd?

Een mitochondriële myopathie wordt ook wel een mitochondriële spierziekte genoemd. De term mitochondrieel geeft aan dat het probleem bij deze ziekte in de zogenaamde mitochondrieën zit. De mitochondrieën zijn de energiefabriekjes van het lichaam. De term myopathie betekent spierziekte. Een mitochondriële myopathie is een verzamelnaam voor allerlei verschillende ziektes waardoor de spieren onvoldoende energie hebben om goed te kunnen functioneren.

Hoe vaak komt een mitochondriële myopathie voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak een mitochondriële myopathie voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat ongeveer één op de 10.000 kinderen last heeft van een mitochondriële myopathie. Waarschijnlijk is een groot deel van de kinderen ook niet bekend met de diagnose omdat ze maar weinig klachten hebben en/of omdat het moeilijk kan zijn om de diagnose te stellen.

Bij wie komt een mitochondriële myopathie voor?

Een mitochondriële myopathie is meestal al vanaf de geboorte aanwezig. Sommige kinderen hebben al vanaf de geboorte klachten, anderen krijgen pas op latere leeftijd klachten. De beginleeftijd kan enorm variëren van kinderleeftijd tot volwassen leeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen een mitochondriële myopathie krijgen.

Wat is de oorzaak van een mitochondriële myopathie?

Mitochondrieën

Bij een mitochondriële myopathie functioneren de mitochondrieën niet goed. De mitochondrieën zijn de energiefabriekjes van de lichaamscellen. In de mitochondrieën wordt energie vrij gemaakt door het verbranden van allerlei stoffjes, zoals suikers en vetten. Deze energie hebben de spiercellen nodig om goed te kunnen functioneren. De mitochondrieën zijn ingewikkelde celonderdelen. Er zijn heel veel stoffjes betrokken bij het vrijmaken van energie. Wanneer een van deze stoffjes ontbreekt kan een mitochondrion minder goed of zelfs helemaal niet functioneren. Hierdoor levert het mitochondrion te weinig of helemaal geen energie. Met te weinig of zelfs geen energie kan de spier niet goed functioneren, waardoor klachten ontstaan.

Bij een deel van de kinderen zijn de mitochondrieën niet goed aangemaakt qua vorm. Dit geeft ook problemen met het functioneren van de mitochondrieën.

Ontbreken stoffjes

In het mitochondrion zijn veel verschillende stoffjes betrokken bij het vrijmaken van energie. Het ontbreken van een van deze stoffjes of een combinatie van deze stoffjes kan problemen geven.

Deze stoffjes hebben allemaal ingewikkelde namen. Grofweg zijn er vier grote groepen problemen met het functioneren van de mitochondrieën te onderscheiden:

- 1) problemen met het vervoer van vetten het mitochondrieën in, dit als gevolg van een probleem met het zogenaamde carnitine transportsysteem
- 2) problemen bij de omzetting van het stofje pyruvaat in andere stoffjes
- 3) problemen met de aanmaak van energie in de zogenaamde ademhalingsketen als gevolg van een tekort aan zogenaamd complex I, complex II, complex III, complex IV, co-enzym Q, cytochroom-c en ATP-synthetase
- 4) een probleem met de opslag van energie

Per hoofdgroep zijn veel verschillende fouten mogelijk die allemaal leiden tot een verstoring van het functioneren van de mitochondrieën. De term mitochondriële myopathie is een verzamelnaam voor al deze mogelijke foutjes ergens in het mitochondrion.



Fout in erfelijk materiaal

Vaak ligt de oorzaak in het ontbreken van benodigde stoffen om het mitochondrion goed te laten functioneren in een fout in het erfelijke materiaal. Deze fout kan zowel liggen in het erfelijk materiaal wat opgeslagen is in de kern van de cel in de vorm van chromosomen als in het erfelijk materiaal van het mitochondrion zelf. Het mitochondrion bevat zelf namelijk ook erfelijk materiaal met informatie voor de aanmaak van stoffen die het mitochondrion nodig heeft.

De plaats van de fout in het erfelijk materiaal (in de kern of in het mitochondrion zelf) heeft gevolgen voor de manier waarop de ziekte overerft.

Overerving

Een mitochondriële myopathie is meestal een erfelijk ziekte veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Deze fout kan bij het kind zelf ontstaan zijn na de bevruchting van de eicel met de zaadcel. De fout in het erfelijk materiaal kan ook overgeërfd zijn van de ouders.

Wanneer de fout ligt in het erfelijk materiaal van de chromosomen van de kern, dan is het vaak zo dat beide ouders drager blijken te zijn van de fout zonder zelf klachten te hebben. Wanneer een kind van beide ouders een chromosoom krijgt met een fout, kan het klachten krijgen.

Wanneer de fout ligt in het erfelijk materiaal van het mitochondrieën zelf, dan erft de ziekte heel anders over. Bij de bevruchting van de eicel met de zaadcel komen alleen de mitochondrieën van de moeder bij het kind terecht. De zaadcel brengt geen mitochondrieën mee. Wanneer de ziekte op deze manier overerft, dan kan dus alleen een moeder de fout in het erfelijk materiaal doorgeven aan haar kinderen (zowel jongens als meisjes). Een vader met een fout in het erfelijk materiaal van de mitochondrieën kan deze ziekte niet overgeven aan zijn kinderen.

Deze manier van overerven verschilt dus veel van andere erfelijke ziektes die via het erfelijk materiaal van de chromosomen overerven.

Aantal afwijkende mitochondrieën

Bij een mitochondriële myopathie blijkt het vaak zo te zijn dat niet alle mitochondrieën een fout bevatten. In een cel zitten veel mitochondrieën. Het kan in de ene cel zo zijn dat de helft van de mitochondrieën de fout bevat en de ander helft niet. In een andere cel bevat 90% van de mitochondrieën een fout en 10% niet. Deze laatste cel zal waarschijnlijk veel meer problemen hebben dan de eerste cel. Maar zelfs dat hoeft niet zo te zijn.

In een spier zitten heel veel verschillende spiercellen. In al deze spiercellen kan de verhouding tussen de hoeveelheid mitochondrieën met een fout en mitochondrieën zonder fout variëren. Dit maakt dat het heel erg moeilijk is om aan te geven hoeveel klachten een kind zal krijgen en hoe de ziekte zal verlopen.

Verschillende organen

In alle lichaamscellen zitten mitochondrieën. Toch kan het zo zijn dat een kind alleen problemen heeft met het functioneren van de spieren. Hoe dat komt is niet goed bekend. Waarschijnlijk komt het voor een deel door de verhouding tussen mitochondrieën met een fout in het erfelijk materiaal en mitochondrieën zonder een fout. Het zou zo kunnen zijn dat de verhouding juist in de spieren veel ongunstiger is dan in andere organen. Daarnaast spelen zeker nog andere niet opgehelderde factoren een rol.

Spieren hebben veel energie nodig om goed te kunnen functioneren. Daarom hebben spieren ook snel last van de gevolgen van het niet goed functioneren van de mitochondrieën. Een huidcel heeft niet veel energie nodig, daarom heeft een huidcel veel minder problemen als gevolg van het niet goed functioneren van de mitochondrieën.

Andere organen die voortdurend veel energie nodig hebben zijn de hersenen, het hart en de lever. Het is daarom belangrijk om ook altijd te kijken of deze organen ook problemen hebben die in eerste instantie nog niet opgevallen zijn. Wanneer met name de hersenen niet goed functioneren (encefalopathie) als gevolg van een probleem van de mitochondrieën wordt dit een mitochondriële encefalopathie genoemd.

Wanneer zowel de hersenen als de spieren niet goed functioneren wordt er gesproken van een mitochondriële encefalomyopathie. Voorbeelden van bekende mitochondriële encefalomyopathieën zijn de ziekte van Leigh, de ziekte van Alpers, MELAS en MERFF.



Welke klachten heeft een kind met een mitochondriële myopathie?

Variatie

Het aantal symptomen en de mate van ernst kan van kind tot kind erg verschillen. Dit hangt samen met de hoeveelheid mitochondrieën die aangedaan zijn. Ook hangt het samen met het soort fout waardoor de mitochondrieën niet goed functioneren. De term mitochondriële myopathie is immers een verzamelnaam voor allerlei ziektes waarbij er een stofjes ontbreekt waardoor de mitochondrieën niet goed functioneren.

Kinderen waarbij de ziekte al op jonge leeftijd klachten geeft, hebben vaak meer en ernstiger klachten dan bij kinderen waarbij de ziekte pas op latere leeftijd klachten geeft. Maar dit hoeft niet altijd zo te zijn, mitochondriële myopathie blijft niet goed voorspelbaar.

Spierzwakte

Bij kinderen met een mitochondriële myopathie zijn de spieren sneller vermoeid en minder sterk. Dit valt het eerst op bij de spieren van de schouders en bij de spieren van het bekken. Kinderen met een mitochondriële myopathie kunnen waggelend lopen en vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Veel kinderen die net hebben leren lopen, hebben de neiging om op hun tenen te lopen. Traplopen en klimmen is vaak moeilijk. Ook krijgen kinderen met een mitochondriële myopathie moeite om vanuit een zittende positie op de grond overeind te komen. Ze hebben hierbij de hulp van hun handen en armen nodig en klimmen als het ware via hun lichaam omhoog tot staande positie. Dit wordt de beweging van Gowers genoemd.

Door de spierzwakte van de schouders is het voor kinderen met een mitochondriële myopathie zwaar om met de armen boven schouderhoogte te werken. Activiteiten zoals aan-en uitkleden of haren kammen zijn daardoor moeilijk.

Ook hebben kinderen vaak moeite om iets boven hun hoofd te doen. Wanneer de spieren van de handen ook aangedaan zijn, zijn fijne werkjes met de handen zoals schrijven, knoepjes dicht doen ook lastig.

Lage spierspanning

Kinderen met een mitochondriële myopathie hebben vaak een lage spierspanning in hun spieren. Daarom voelen ze slap aan. Baby's moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden, anders glippen ze zo uit de handen weg.

Bij oudere kinderen kunnen de gewrichten vaak veel grotere bewegingsmogelijkheden dan normaal. Hierdoor kunnen bijvoorbeeld de knieën en de ellebogen overstrekt worden en worden de gewrichten gemakkelijk overbelast.

Sierpijn

Kinderen met een mitochondriële myopathie krijgen gemakkelijk last van pijn in de spieren. Dit komt vaak al na geringe inspanning en is het gevolg van overbelasting van de verzwakte spieren. Deze pijnklachten treden met name aan het eind van de dag op.

De pijn zit meestal in de spieren van de nek, schouder en onderrug. Ook kunnen pijnklachten als gevolg van spierkramp in de verzwakte spieren ontstaan.

Vergroeiingen

Als gevolg van de verminderde spierkracht kunnen worden de gewrichten minder goed bewogen waardoor ze in een bepaalde stand kunnen komen te staan. Hierdoor ontstaan vergroeiingen van de gewrichten wat het lopen verder bemoeilijkt.

De meest kwetsbare gewrichten voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de enkels, hierdoor kunnen de voeten in spitsstand komen te staan. Andere gewrichten die gevoelig zijn voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de knieën, de ellebogen, de schouders en de heupen.

Sneller moe

Kinderen met een mitochondriële myopathie merken dat zij sneller moe zijn na enige tijd inspannen. Ze kunnen minder ver lopen en minder lang spelen als andere kinderen.



Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met een mitochondriële myopathie hebben minder kracht en uithoudingsvermogen om het omrollen, zitten, staan en lopen aan te leren. Daarom verloopt de ontwikkeling van kinderen met een mitochondriële myopathie vaak langzamer dan bij andere kinderen.

Bij een echte mitochondriële myopathie hebben de hersenen geen probleem. Daarom zal de ontwikkeling van het lachen, de taal, het nadoen en het leren op school meestal wel normaal verlopen.

Problemen met zien

De oogleden van kinderen met een mitochondriële myopathie kunnen gaan hangen wanneer ze moe zijn. Dan kunnen er ook problemen met het bewegen van de ogen zijn waardoor de kinderen last hebben van dubbelzien.

Hart

Het hart is ook een spier die voortdurend energie nodig heeft. Bij een deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie functioneert ook de hartspier minder goed. Het hart heeft daardoor moeite om het bloed rond te pompen. Dit kan klachten geven van vermoeidheid of van vocht vasthouden. Ook kunnen hartritmestoornissen ontstaan.

Kleine lengte

De meeste kinderen met een mitochondriële myopathie zijn kleiner van lengte dan het gemiddelde kind.

Slechthorendheid

Een deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie heeft problemen met horen en is slechthorend. De slechthorendheid neemt geleidelijk aan toe. Kinderen kunnen helemaal doof worden.

Leren

Kinderen met een mitochondriële myopathie hoeven geen problemen met leren te hebben. Ze gaan net als andere kinderen op tijd lachen, praten, anderen nadoen en kunnen normaal onderwijs volgen. Bij een deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie komen wel problemen met leren voor, omdat de hersenen ook betrokken zijn bij het ziekteproces. Zij hebben dan eigenlijk geen mitochondriële myopathie maar een mitochondriële encefalomyopathie.

Suikerziekte

Kinderen met een mitochondriële myopathie hebben een iets verhoogde kans om later suikerziekte te krijgen.

Ademhalingsproblemen

De spieren van de buik en de borstkas zijn belangrijk voor de ademhaling. Bij een klein deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie worden deze spieren ook steeds zwakker. Geleidelijk aan zal het ademen steeds moeilijk gaan. In het begin van de ziekte valt dit nog niet zo op. Vaak is een van de eerste klachten het wakker worden met hoofdpijn in de ochtend. Dit komt omdat de ademhaling onvoldoende is geweest om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof en te ontdoen van voldoende koolzuur. Ook slapen deze kinderen vaak onrustig en voelen zij zich niet fit. Geleidelijk aan ontstaan ook problemen van kortademigheid. Vaak is dan ademhalingsondersteuning nodig om te zorgen voor voldoende ademhaling en het voorkomen van klachten van kortademigheid. In het begin alleen 's nachts, later ook overdag en tot slot vaak gedurende de hele dag. Als gevolg van de ademhalingsmoeilijkheden kunnen kinderen met een mitochondriële myopathie minder goed ophoesten en doorademenen waardoor ze kwetsbaar zijn voor het ontstaan van longontstekingen.

Verkromming van de rug

Bij kinderen met een mitochondriële myopathie die in een rolstoel komen te zitten, ontstaat er vaak een verkromming van de rug. Dit komt door verzwakking van de spieren van de buik en de rug. Deze



verkromming wordt scoliose genoemd. Door de scoliose verslechtert de houding en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan.

Hoe wordt de diagnose mitochondriële myopathie gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek kan vermoed worden dat er sprake is van mitochondriële myopathie. Aanvullend onderzoek is nodig om deze diagnose te bevestigen.

Bloedonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen een aantal afwijkingen in het bloed gevonden worden die wijzen op het voorkomen van een stofwisselingsziekte van de mitochondrieën. Zo is het stofje lactaat (melkzuur) vaak verhoogd in de het bloed waardoor de zuurgraad van het bloed toeneemt. Dit verschijnsel wordt lactaat acidose genoemd. Zelfs als het lactaat in het bloed normaal is, kan er toch nog sprake zijn van een mitochondriële myopathie. Soms wordt er daarom voorgekozen om 6 maal op een dag, voor en na drie maaltijden de waarde van het stofje lactaat te bepalen.

Een ander stofje in het bloed wat verhoogd kan zijn is het stofje alanine.

Ook het spierenzym creatinekinase (CK) kan verhoogd zijn wanneer er spiercellen kapot zijn gegaan. Vaak wordt door middel van bloedonderzoek ook gekeken of er problemen zijn met het functioneren van de lever of van de nieren.

Urineonderzoek

Door middel van urineonderzoek kan ook gekeken worden of er problemen zijn met het functioneren van de mitochondrieën. Het stofje lactaat of het stofje alanine kunnen verhoogd zijn.

Liquoronderzoek

Door middel van een ruggenprik kan vocht verkregen worden dat normaal rondom de hersenen en het ruggenmerg stroomt. In dit vocht kan zich ook een te grote hoeveelheid van het stofje lactaat bevinden. Dit is een aanwijzing dat ook de hersenen of het ruggenmerg een probleem hebben met de energievoorziening. Ook is het eiwitgehalte in het vocht vaak licht verhoogd.

Spierecho

Met behulp van ECHO-onderzoek kunnen de spieren van kinderen met verdenking op een mitochondriële myopathie worden onderzocht. Het blijkt dat de spieren van kinderen met een mitochondriële myopathie er vaak anders uit zien dan de spieren van kinderen zonder deze ziekte.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van een aandoening van de spieren of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met een mitochondriële myopathie worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier.

Spierbiopt

Om de diagnose mitochondriële myopathie te kunnen stellen is het nodig om een stukje spier onder de microscoop te onderzoeken. Door middel van een kleine snee in het bovenbeen wordt een klein stukje spier weggehaald wat door de patholoog bekeken wordt onder de microscoop. De patholoog kan afwijkingen zien aan de spieren die kunnen wijzen op een spierziekte. Ook kan de hoeveelheid en de werkzaamheid van de verschillende stofjes in de mitochondrieën bepaald worden. Zo kan aangetoond worden of de mitochondrieën problemen hebben met functioneren. Soms kan ook aangegeven worden welke stofje in de mitochondrieën ontbreekt.

ECG

Op een hartfilmpje (ECG) kunnen aanwijzingen gevonden worden voor hartritmestoornissen.



ECHO van het hart

Vaak zal er ook een ECHO van het hart gemaakt worden om te kijken of er ook problemen zijn met het functioneren van de hartspier.

EEG

Door middel van een hersenfilmpje (EEG) kan een beeld verkregen worden of de hersenen ook problemen hebben als gevolg van het niet goed functioneren van de mitochondrieën.

MRI-scan van de hersenen

Een andere manier om te kijken of de hersenen ook problemen hebben met het niet goed functioneren van de hersenen is het maken van een MRI-scan van de hersenen. Op deze MRI-scan kan dan te zien zijn dat de hersenen minder volume hebben dan gebruikelijk is voor de leeftijd.

Genetisch onderzoek

Bij een deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie is het mogelijk om de fout in het erfelijke materiaal van de mitochondrieën of van de chromosomen aan te tonen.

Hoe worden kinderen met een mitochondriële myopathie behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandelingen die een mitochondriële myopathie kunnen genezen. De behandeling is erop gericht om zo min mogelijk last te hebben van de gevolgen van een mitochondriële myopathie en zo goed mogelijk om te kunnen gaan met de beperkingen die als gevolg van een mitochondriële myopathie bestaan.

Medicijnen

Hoewel niet overtuigend aangetoond dat het daadwerkelijk helpt, krijgen veel kinderen vitaminepreparaten voorgeschreven die de functie van de mitochondrieën ondersteunen. Veel gebruikte vitaminepreparaten zijn co-enzym Q10, levocarnitine of idebedone. Niet alle dokters zijn overtuigd van de meerwaarde van deze medicijnen. Het innemen van deze medicijnen vraagt dagelijks inname van meerdere (waaronder grote) tabletten, wat een hele belasting kan zijn voor een kind. Kinderen met suikerziekte worden behandeld met suikerverlagende medicijnen, vaak zal ook een behandeling met insuline nodig zijn.

De kindercardioloog kan medicijnen voorschrijven die de pompfunctie van het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die hartritmestoornissen voorkomen. De longarts kan medicijnen voorschrijven die de longfunctie kunnen ondersteunen, soms zijn antibiotica nodig om infecties te behandelen of te voorkomen.

Ook kunnen er medicijnen nodig zijn die zorgen dat een jongere die weinig beweegt geen last krijgt van verstopping van de darmen.

Goede voedingstoestand

Het is voor kinderen met een mitochondriële myopathie van groot belang om in een goede voedingstoestand te blijven. Daarom is regelmatig eten erg belangrijk. Een diëtiste kan extra adviezen geven om een goede voedingstoestand te behouden. Wanneer kinderen met een mitochondriële myopathie suikerziekte krijgen wordt dat vaak in eerste instantie ook behandeld met een dieet.

Fysiotherapie

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd. Het is van belang om zo lang mogelijk te proberen in beweging te blijven. De fysiotherapeut kan adviezen geven over geschikte sporten zoals wandelen, zwemmen en fietsen, maar ook bijvoorbeeld voetballen.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe vergroeiingen van de gewrichten als gevolg van de verminderde mogelijkheid tot bewegen voorkomen kunnen worden.

Daarnaast leert de fysiotherapeut kinderen ook oefeningen om de ademhalingsspieren te trainen en oefeningen om slijm in de luchtwegen zo goed mogelijk op te kunnen hoesten.



Ergotherapie

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van deze bezigheden te vergemakkelijken. Wanneer het lopen te moeilijk wordt, zal vaak gekozen worden voor een elektrische rolstoel zodat kinderen zichzelf onafhankelijk kunnen blijven verplaatsen. Een rolstoel die zelf met de handen moet worden voortbewogen vraagt meestal te veel van kinderen met een mitochondriële myopathie en is daarom niet geschikt voor dagelijks gebruik, alleen voor gebruik op plaatsen waar de elektrische rolstoel niet gebruikt kan worden. Niet alle kinderen met een mitochondriële myopathie zullen een rolstoel nodig hebben.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen. Ook schrijft de revalidatiearts vaak nachtsplanken voor die spitsvoeten helpen te voorkomen of lange splanken voor overdag die het lopen gemakkelijker maken.

Regelmatig rustpauzes

Voor kinderen met een mitochondriële myopathie is het belangrijk om na een tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen om de spieren weer de kans te geven om te herstellen.

Vermijden overgewicht

Voor kinderen met een mitochondriële myopathie is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van de ziekte leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht.

School

Kinderen met een mitochondriële myopathie hebben een normale intelligentie en kunnen meestal gewoon basisonderwijs volgen. Problemen met leren komen wel vaker voor. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten. Via het rugzakje kan er extra begeleiding op school verkregen worden. Wanneer er veel problemen zijn met bewegen en met vermoeidheid kan het soms niet meer mogelijk zijn om basisonderwijs te volgen en gaan veel kinderen naar een cluster 3 school toe: een mytylschool. Deze scholen zijn vaak aangepast aan kinderen met een beperking.

Pijnstillers

Wanneer ondanks een goede houding, regelmatig rustpauzes en een gezond gewicht nog pijnklachten bestaan, kunnen pijnstillers helpen deze pijnklachten te verminderen. Ook warmtezakjes op pijnlijke spieren kunnen verlichting geven. Wisseling van houding tijdens het zitten en liggen is ook erg belangrijk om pijn als gevolg van drukplekken te voorkomen.

Korset

Voor kinderen met een verkromming van de rug als gevolg van spierzwakte kan een korset helpen voor een betere houding. Uiteindelijk is het dragen van een korset meestal niet afdoende en zal toch een operatie noodzakelijk zijn.

Operatie

Bij kinderen met een ernstige verkromming van de rug (scoliose) is vaak een operatie nodig om verder gaan verkromming te voorkomen. De wervels van de rug worden dan vastgezet. Ook kunnen operaties nodig zijn om vergroeiingen van gewrichten te corrigeren.



Beademing

Een deel van de kinderen met een mitochondriële myopathie krijgt steeds meer problemen met ademen als gevolg van verzwakking van de ademhalingspijpen en als gevolg van een ernstige verkromming van de rug. In het begin leiden deze ademhalingsproblemen tot ochtendhoofdpijn, onrustig slapen, vermoeidheid. Deze klachten kunnen verbeteren door nachtelijk ademhalingsondersteuning, bijvoorbeeld in de vorm van neuskapbeademing of CPAP-ondersteuning. Geleidelijk aan ontstaan vaak ook problemen overdag en is ook overdag ademhalingsondersteuning nodig.

KNO-arts

De KNO-arts beoordeelt kinderen met een mitochondriële myopathie regelmatig op het voorkomen van gehoorsverlies. Sommige kinderen met ernstig gehoorsverlies komen in aanmerking voor een cochleaire implantatie om weer enige gehoorsfunctie te hebben.

Oogarts

De oogarts zal bij kinderen met een mitochondriële myopathie regelmatig de ogen controleren. Wanneer er problemen ontstaan met zien, kan de oogarts adviezen geven hoe hier mee om te gaan. Wanneer kinderen met een mitochondriële myopathie veel last hebben van hangende oogleden, kan dit probleem soms verminderd worden door middel van een operatie.

Kindercardioloog

De kindercardioloog zal met regelmaat beoordelen of er sprake is van problemen met de hartspier of met het hartritme.

Orthooped

Ook de orthooped zal regelmatig kijken naar kinderen met een mitochondriële myopathie. De orthooped let met name op het ontstaan van een zijwaartse verkromming van de wervels en op het ontstaan van vergroeiingen van gewrichten. Om dit goed te beoordelen zal de orthooped regelmatig foto's van de wervelkolom en van bepaalde gewrichten laten maken.

Longarts

Kinderen met een mitochondriële myopathie zullen ook regelmatig gezien worden door de longarts om te kijken hoe goed hun longen functioneren. De longarts zal regelmatig de longfunctie laten bepalen, met name de hoeveelheid lucht die tijdens een maximale inademing en uitademing kunnen worden ingeademd en de maximale uitademingssnelheid zijn een goede maat voor het functioneren van de longen en de ademhalingspijpen. Wanneer er problemen zijn met de ademhaling, kan de longarts ademhalingsondersteunende behandeling geven.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met een mitochondriële myopathie is heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging van de Nederlandse vereniging van spierziekten of van stofwisselingsziekten kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening. Ook via het forum van deze website kunt u een oproepje plaatsen om in contact te komen met ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat betekent een mitochondriële myopathie voor de toekomst?

Moeilijk voorspelbaar

Het is moeilijk aan te geven hoe de toekomst van kinderen met een mitochondriële myopathie eruit ziet. Een deel van de kinderen blijft stabiel, een andere deel van de kinderen gaat geleidelijk aan achteruit. Ook hierbij verschilt het tempo.

Een deel van de kinderen zal uiteindelijk een rolstoel nodig hebben om zich te verplaatsen, een ander deel blijft zelf lopen.



Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een mitochondriële myopathie hangt samen met de ernst en de uitgebreidheid van de ziekte. Wanneer er veel complicaties zijn heeft dit een negatief effect op de levensverwachting. Complicaties die een negatief effect op de levensverwachting hebben zijn ademhalingsproblemen, frequente longontstekingen en problemen met het functioneren van het hart.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om een mitochondriële myopathie te krijgen?

Erfelijke aandoening

Mitochondriële myopathie is vaak een erfelijke aandoening. De fout op het erfelijk materiaal bij een mitochondriële myopathie kan zowel op het erfelijk materiaal van de chromosomen als op het erfelijk materiaal van de mitochondrieën zelf liggen. Dit maakt sterk uit voor de kans dat broertjes of zusjes ook een mitochondriële ziekte zullen krijgen. De kans dat broertjes en zusjes daarom ook een mitochondriële ziekte zullen krijgen kan enorm variëren van bijna 0 tot bijna 100%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie overgeven.

Het is mogelijk om prenatale diagnostiek naar een mitochondriële myopathie te verrichten als bekend is waar de fout op het erfelijk materiaal aanwezig is. Het valt echter niet goed te voorspellen wat de ernst van het ziektebeeld zal zijn. Dit hangt namelijk af van het aantal aangedane mitochondrieën in verhouding tot het aantal niet aangedane mitochondrieën. Deze verhouding is vaak anders in het vruchtwater of in de placenta dan in het kind zelf.

Links

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging voor spierziekten)

www.vsop.nl

(Nederlandse vereniging voor stofwisselingsziekten)

www.metakids.nl

(site die onderzoek naar stofwisselingsziekten bij kinderen stimuleert)

<http://baserv.uci.kun.nl/~ncmd/nl.htm#mz>

(Centrum voor mitochondriële ziektes van het Universitair Medisch Centrum St. Radboud te Nijmegen)

Referenties

1. Haas RH, Parikh S, Falk MJ, Saneto RP, Wolf NI, Darin N, Cohen BH. Mitochondrial disease: a practical approach for primary care physicians. *Pediatrics*. 2007;120:1326-33.
2. Moslemi AR, Darin N. Molecular genetic and clinical aspects of mitochondrial disorders in childhood. *Mitochondrion*. 2007;7:241-52
3. Gropman AL. Diagnosis and treatment of childhood mitochondrial diseases. *Curr Neurol Neurosci Rep*. 2001;1:185-94.

auteur: J.H. Schieving

laatst bijgewerkt: 2 augustus 2008