



Septo-optische dysplasie

Wat is septo-optische dysplasie?

Septo-optische dysplasie is een syndroom waarbij de hersenen niet normaal aangelegd zijn. Er zijn een aantal kenmerkende afwijkingen zichtbaar aan de hersenen. In de hersenen bevinden zich hersenholtes, tussen de hersenholtes van de rechter en de linker hersenhelft bevindt zich normaal een tussenschot wat septum pellucidum wordt genoemd. Bij septo-optische dysplasie ontbreekt dit tussenschot tussen de hersenkamers. De term septo in septo-optische dysplasie verwijst hiernaar. Ook zijn de oogzenuwen van kinderen met septo-optische dysplasie vaak erg dun en onderontwikkeld. Hier verwijst de term optische na. Dysplasie betekent onderontwikkeling.

Hoe vaak komt een septo-optische dysplasie voor?

Een septo-optische dysplasie is een zeldzaam ziektebeeld. Het komt ongeveer bij een op de 50.000 kinderen voor.

Bij wie komt septo-optische dysplasie voor?

Septo-optische dysplasie komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. De septo-optische dysplasie is al voor de geboorte aanwezig. Soms wordt de diagnose pas op latere leeftijd gesteld.

Wat zijn de verschijnselen van septo-optische dysplasie?

Problemen met zien

Bij kinderen met septo-optische dysplasie zijn de oogzenuwen te dun en onderontwikkeld. Daarom hebben kinderen met septo-optische dysplasie problemen met zien en zijn zij meestal slechtziend. De mate van slechtziendheid verschilt per kind, sommige kinderen hebben alleen problemen met het onderscheiden van kleuren, anderen zijn erg onscherp of zijn nagenoeg helemaal blind.

Opvallende oogbewegingen

Bij kinderen die slechtziend zijn komen vaak opvallende oogbewegingen voor. Het kan zijn dat de ogen schokkerig heen en weer schieten of juist dwalende bewegingen maken. Sommige kinderen kijken erg scheel.

Ontwikkelsachterstand

Een groot deel van de kinderen met septo-optische dysplasie heeft een ontwikkelingsachterstand. Kinderen met een ontwikkelingsachterstand gaan later lopen, later praten en ontdekken dan andere kinderen. De mate waarin deze kinderen achter lopen in hun ontwikkeling verschilt van kind tot kind, bij sommige kinderen is dit mild, anderen lopen ver achter bij hun leeftijdsgenoten. Dit hangt ook veel af van het voorkomen van andere hersenafwijkingen naast het ontbreken van het tussenschot tussen beide kamers en de onderontwikkelde oogzenuwen. Een ontwikkelingsachterstand wordt eigenlijk nooit ingehaald en blijft altijd aanwezig.

Problemen met lopen

Sommige kinderen met een septo-optische dysplasie hebben problemen met bewegen en lopen. De armen en benen zijn erg stijf waardoor het bewegen en lopen bemoeilijkt wordt. Dit



wordt ook met name gezien bij kinderen die naast de boven beschreven hersenafwijkingen nog andere hersenafwijkingen hebben.

Uiterlijke kenmerken

Een deel van de kinderen met septo-optische dysplasie heeft een of meer typische uiterlijke kenmerken. Er bestaat geen combinatie die specifiek is voor septo-optische dysplasie. Uiterlijke kenmerken die vaker gezien worden bij septo-optische dysplasie zijn: een bol vooruitstekend voorhoofd, ver uit elkaar staande ogen, ingezakte neusrug, grote afstand tussen neus en bovenlip. Een gespleten gehemelte (schisis) komt ook vaker voor bij kinderen met een septo-optische dysplasie.

Kinderen met septo-optische dysplasie hebben vaker kleine handen en kleine voeten.

Hormonale afwijkingen

Bij kinderen met septo-optische dysplasie blijken twee belangrijke hormoonklieren in het lichaam (de hypofyse en de hypothalamus) vaak niet goed te functioneren. Hierdoor is er onvoldoende van een of meerdere hormonen in het bloed aanwezig. Een tekort aan een hormoon kan allerlei klachten geven. Het meest voorkomende is een tekort aan groeihormoon, een van de opvallendste kenmerken hierbij is dat kinderen niet goed groeien en klein blijven. Problemen met hormonen kunnen op elke leeftijd optreden van voor de geboorte tot na de puberteit. Bij de meeste kinderen ontstaan ontregelingen van de hormonen rondom de leeftijd van 4 jaar.

Hoe wordt de diagnose septo-optische dysplasie gesteld?

MRI scan

Wanneer een kind een ontwikkelingsachterstand heeft in combinatie met problemen met zien zal vaak snel een MRI-scan van de hersenen gemaakt worden. Op deze MRI scan is het ontbreken van het tussenschot tussen de beide hersenkamers (septum) te zien. Ook is op een MRI-scan goed te zien dat de oogzenuwen dun en onderontwikkeld zijn.

Naast deze afwijkingen in de hersenen kunnen nog andere hersenafwijkingen voorkomen. De meeste zijn zichtbaar te maken met de MRI-Scan. Alleen kleine afwijkingen die wel belangrijk kunnen zijn voor de ontwikkelingen worden niet altijd gezien met de MRI.

Oogarts

De oogarts kan door middel van een speciale kijken via de pupil kijken naar de oogzenuw. Meestal krijgt uw kind oogdruppels toegediend om er voor te zorgen dat de pupil groot is en de oogarts gemakkelijk achterin het oog naar de oogzenuw kan kijken. Bij septo-optische dysplasie zijn de oogzenuwen dun. Bij ouderen kinderen kan de oogarts bepalen hoeveel het kind nog ziet.

Bloedonderzoek

Bij sommige kinderen met septo-optische dysplasie is er een fout aan te tonen in het DNA, de dragers van het erfelijk materiaal. Dit is maar bij een heel klein deel van de kinderen het geval. Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of een kind deze afwijking in het DNA heeft.

Omdat hormonale afwijkingen vaak voorkomen bij kinderen met een septo-optische dysplasie worden vaak ook allerlei hormonen gecontroleerd.



Wat is de oorzaak van een septo-optische dysplasie?

Er bestaan waarschijnlijk meerdere oorzaken voor het ontstaan van een septo-optische dysplasie. Ook zijn niet alle oorzaken bekend. Bij een klein deel van de kinderen ontstaat een septo-optische dysplasie door een fout in het erfelijk materiaal. Deze fout is dan bij het kind ontstaan. Andere oorzaken die mogelijk leiden tot septo-optische dysplasie zijn een infectie vroeg in de zwangerschap, een probleem met de doorbloeding van de hersenen in de zwangerschap, suikerziekte tijdens de zwangerschap of het gebruik van een bepaald medicijn tegen epilepsie tijdens de zwangerschap (valproaat of Depakine®).

Hoe wordt septo-optische dysplasie behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die septo-optische dysplasie kan genezen. De behandeling is er op gericht om een kind zo min mogelijk last te laten hebben van de symptomen als gevolg van septo-optische dysplasie.

Team

De behandeling van kinderen met septo-optische dysplasie gebeurt meestal in teamverband. Vaak zijn een kinderneuroloog, een kinderarts, een oogarts, een revalidatiearts, een fysiotherapeut, een ergotherapeut, een logopediste, een maatschappelijk werkende of psycholoog betrokken.

Oogarts

De oogarts kan zorgen voor hulpmiddelen waarmee een kind zo goed als mogelijk is kan zien. Ook bestaat er speciale begeleiding voor kinderen met een visuele handicap die allerlei adviezen kunnen hebben voor het kind en zijn ouders of verzorgers, die begeleiding kunnen regelen en waar kinderen op schoolgaande leeftijd ook naar school kunnen gaan.

Hormonen

Bij het ontbreken van een juiste hoeveelheid hormonen in het bloed waardoor het kind niet optimaal kan functioneren, kunnen deze hormonen vaak als medicijn worden toegediend. Meestal gaat dat in tabletvorm.

Fysiotherapeut

De fysiotherapeut kan de ontwikkeling in geval van een ontwikkelingsachterstand stimuleren. Ook kan het zorgen dat het kind zo prettig als mogelijk zich kan bewegen.

Spierstijfheid

De stijfheid van de spieren kan erg vervelend zijn bij het lopen en bij de verzorging van kinderen met septo-optische dysplasie. Met behulp van medicijnen zoals baclofen, dantroleen of trihexyfenidyl kan de stijfheid van de spieren verminderd worden.

Logopedie

Met behulp van logopedie kan geprobeerd worden om de spraakontwikkeling te stimuleren, om de spraak duidelijker te maken.

Voor kinderen die helemaal niet kunnen praten, kan de logopediste andere manieren om te communiceren aandragen (plaatjes, gebaren)



Wat betekent septo-optische dysplasie voor de toekomst?

Septo-optische dysplasie is een aandoening die al vanaf de geboorte aanwezig is en ook het hele leven aanwezig blijft. De aandoening wordt niet erger met het ouder worden van het kind. Wel wordt het kind groter en wordt er verwacht dat het kind steeds meer kan, waardoor met het ouder worden meer opvalt dat het kind achter is in ontwikkeling.

Kinderen met een septo-optische dysplasie hebben in principe een normale levensverwachting. De levensverwachting is alleen bekort bij kinderen die ernstige tekorten aan hormonen hebben of erg stijf in hun spieren zijn waardoor ze niet goed kunnen ophoesten en erg gevoelig zijn voor longontstekingen.

Laatst bijgewerkt 4 april 2007

Auteur: JH Schieving