



Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt

Wat is het Syndroom van Spielmeyer-Vogt?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt is een ernstige stofwisselingsziekte waarbij geleidelijk aan alle cellen in de hersenen afsterven.

Hoe wordt het Syndroom van Spielmeyer-Vogt ook wel genoemd?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt wordt ook wel Juvenile Neuronale Ceroid Lipofuscinose genoemd. Deze term verwijst naar het lichtbruin vet (ceroid) en een geelbruin pigment (lipofuscine) wat neerslaat in de hersenen.

Soms wordt het syndroom ook wel Batten-Spielmeyer-Vogt of CLN3 genoemd.

Hoe vaak komt het Syndroom van Spielmeyer-Vogt voor?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt is een zeldzame ziekte, die ongeveer bij één op de 100.000 kinderen voorkomt. Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat zijn de symptomen van het Syndroom van Spielmeyer-Vogt?

Bij het syndroom van Spielmeyer-Vogt ontstaan geleidelijk aan klachten als gevolg van het afsterven van allerlei hersencellen.

Beginleeftijd

De eerste klachten bij het syndroom van Spielmeyer-Vogt beginnen tussen de leeftijd van vier en zeven jaar. Meestal bestaan de eerste symptomen uit problemen met zien. Een of enkele jaren later ontstaan andere symptomen zoals het achteruitgaan van de leerprestaties, epilepsie, problemen met lopen, hallucinaties.

Problemen met zien

Een van de eerste klachten van het syndroom van Spielmeyer-Vogt zijn problemen met het zien. Kinderen met dit syndroom gaan geleidelijk aan steeds waziger zien en worden uiteindelijk zeer slechtziend tot blind.

Achteruitgang leerprestaties

De meeste kinderen krijgen tussen de leeftijd van vijf en achttien jaar problemen met het opletten, zich concentreren en het onthouden van nieuwe informatie. Geleidelijk aan worden de problemen steeds groter. Het lukt niet meer om op school bij te blijven en het leren gaat steeds moeilijker. Op een bepaald moment kan een kind met het syndroom van Spielmeyer-Vogt helemaal geen nieuwe informatie meer onthouden en verleert het ook allerlei vaardigheden die het al wel beheerste. Ze raken ook steeds meer in zichzelf gekeerd en reageren niet meer goed op wat er om hen heen gebeurt. Kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt worden geleidelijk aan dement.

Epilepsie

Als gevolg van het syndroom van Spielmeyer-Vogt krijgen kinderen epilepsie-aanvallen. Allerlei soorten epilepsie-aanvallen kunnen voorkomen, maar met name komen veel myoclonieën voor. Myoclonieën zijn korte schokjes die bijvoorbeeld in de armen kunnen optreden. Aanvankelijk is de epilepsie nog goed te behandelen met medicijnen, geleidelijk aan wordt de epilepsie steeds ernstiger en moeilijker te behandelen.



Hallucinaties

Tussen de leeftijd van tien en vijftien jaar krijgen kinderen met dit syndroom last van waanbeelden en hallucinaties; ze zien beelden en mensen die er in werkelijkheid niet zijn.

Problemen met lopen

Vanaf de leeftijd van tien jaar ontstaan er problemen met lopen. Het lopen wordt steeds onzekerder, kinderen lopen met kleine pasjes, tillen hun voeten niet goed. Ze hebben moeite op gang te komen en om hun bewegingen te stoppen. Hun lopen lijkt veel op het lopen van mensen met de ziekte van Parkinson. Ook worden de spieren steeds stijver.

Net als bij mensen met de ziekte van Parkinson bewegen kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt weinig met hun gezicht en knipperen ze weinig met hun ogen.

Lange tijd blijft lopen wel mogelijk. Vanaf de leeftijd van twaalf tot twintig jaar kunnen de meeste kinderen niet meer lopen en zijn ze afhankelijk van een rolstoel.

Vermoeidheid

Vermoeidheid is een veel gehoorde klacht van kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt. Ze hebben een sterk verhoogde behoefte aan slaap. Ook is de nachtslaap bij veel kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt verstoord.

Gedragsproblemen

Als gevolg van de ziekte van Spielmeyer-Vogt verandert het gedrag van kinderen met dit syndroom. Zij zijn vaak snel angstig en raken snel van slag.

Problemen met eten

Vanaf de leeftijd van jaar ontstaan er problemen met eten. Het slikken gaat niet meer goed en kinderen gaan zich verslikken in het eten.

Incontinentie

Laat in het ziekteproces raken kinderen met syndroom van Spielmeyer-Vogt incontinent. Eerst voor urine, later ook voor ontlasting.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Spielmeyer-Vogt?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt wordt veroorzaakt door een foutje in ons erfelijk materiaal het DNA. Bij het syndroom van Spielmeyer-Vogt zit de fout op een bepaalde plaats op het zogenaamde 16 e chromosoom. Iemand krijgt pas symptomen van het syndroom als op beide chromosomen 16 een fout aanwezig is.

Als gevolg van de fout op het DNA worden stofwisselingsprocessen in de hersenen niet meer goed aangestuurd. Een bepaald type vet wordt niet meer afgebroken, maar wordt in grote hoeveelheden opgeslagen in de hersencellen. 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 Syndroom van Spielmeyer-Vogt gesteld?

Bloedonderzoek

Wanneer een arts op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek denkt aan het syndroom van Spielmeyer-Vogt, kan deze diagnose bevestigd worden door middel van bloedonderzoek. In bloed zitten witte bloedcellen. In deze witte bloedcellen wordt de activiteit van het enzym wat bij het Syndroom van Spielmeyer-Vogt verlaagd is gemeten.



Huidbiopsie

Soms is het nodig de diagnose te bevestigen door het aantonen van het ontbrekende enzym in huidcellen.

DNA-onderzoek

Eveneens kan door middel van bloedonderzoek bij sterk vermoeden op het syndroom van Spielmeyer-Vogt de fout in het DNA van het 16 e chromosoom 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.

MRI-scan

In het beginstadium is vaak nog niet duidelijk dat het om de ziekte van Spielmeyer-Vogt 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 Spielmeyer-Vogt is vaak te zien dat de hersenen te klein zijn voor de leeftijd van het kind. Verder komen er geen specifieke andere afwijkingen voor.

EEG

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

Oogarts

Vanwege de problemen met zien zullen veel kinderen naar de oogarts verwezen worden. De oogarts kan bij kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt afwijkingen aan de oogzenuw en het netvlies zien. De oogarts zal ook vaak twee hulponderzoeken verrichten: een elektroretinogram (ERG) en een visual evoked potential (VEP) die beide sterk afwijkend zijn. Deze afwijkingen geven vaak in combinatie met het verhaal het vermoeden op het syndroom van Spielmeyer-Vogt.

Hoe wordt het Syndroom van Spielmeyer-Vogt behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het syndroom van Spielmeyer-Vogt 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 nieuwe 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.



School

Wanneer het voor het kind met het syndroom van Spielmeyer-Vogt niet meer mogelijk is om het reguliere onderwijs te volgen, kan het verwezen worden naar het speciaal onderwijs. Stichting Bartimeus verzorgt onderwijs voor kinderen met een visuele handicap. Als het volgen van school ook te moeilijk wordt, kan een kinderdagcentrum of een activiteitencentrum zorgen voor afleiding en invulling van de dag.

Bewegingsonrust

De bewegingsonrust van kinderen met het syndroom van Spielmeyer-Vogt 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.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Syndroom van Spielmeyer-Vogt is ook heel belangrijk. Stichting Bartimeus heeft zich gespecialiseerd in de begeleiding van kinderen en hun ouders met het Syndroom van Spielmeyer-Vogt.

Wat is de prognose van het Syndroom van Spielmeyer-Vogt?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt 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 tussen de leeftijd van 18 en 30 jaar.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om het Syndroom van Spielmeyer-Vogt te krijgen?

Het Syndroom van Spielmeyer-Vogt is een erfelijke ziekte. Een kind krijgt de ziekte alleen als het van beide ouders een afwijkend chromosoom 16 krijgt. De ouders zelf zijn drager en niet ziek omdat ze ook nog een gezond chromosoom 16 hebben.

Omdat ouders beide drager zijn hebben broertjes en zusjes van een kind met het syndroom van Spielmeyer-Vogt 25% kans hebben om de ziekte ook te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer uitleg over geven.

Het is mogelijk om met prenatale diagnostiek tijdens de zwangerschap de diagnose te stellen.

Links en verwijzingen

www.stofwisselingsziekten.nl

www.bartimeus.nl

Laatst bijgewerkt 28 april 2007

Auteur: JH Schieving