



## Tubereuze sclerose

### **Wat is tubereuze sclerose?**

Tubereuze sclerose is een aangeboren aandoening waarbij er op verschillende plaatsen in het lichaam ophopingen van abnormale cellen plaatsvinden. Deze ophopingen van cellen worden hamartomen genoemd. Bij tubereuze sclerose worden vaak hamartomen gevonden in de huid, in de hersenen, het hart, de nieren, de longen, de ogen, het gebit en eventueel ook in de darmen en de botten. Met name de hamartomen in de hersenen kunnen leiden tot problemen waaronder epileptische aanvallen, ontwikkelingsachterstand en gedragsproblemen.

De hoeveelheid en de ernst van de problemen als gevolg van tubereuze sclerose kan erg verschillen van persoon tot persoon

### **Hoe vaak komt tubereuze sclerose voor?**

Tubereuze sclerose komt bij één op de 6000 mensen voor, even vaak bij jongens als bij meisjes.

### **Wat zijn de kenmerken van tubereuze sclerose?**

Bij tubereuze sclerose komen afwijkingen aan de huid voor, die voor u herkenbaar kunnen zijn. De afwijkingen aan de inwendige organen zijn alleen zichtbaar door het maken van foto's en scans en voor u dus niet herkenbaar.

#### *Huidafwijkingen*

Afwijkingen aan de huid zijn herkenbaar als:

- witte ovaal of bladvormige pigmentloze vlekjes op de huid.
- roze-rode bultjes in het gezicht rondom de neus vanaf ongeveer het 5 e levensjaar
- witte wratjes onder en rondom de nagels
- een verdikte plek op de huid laag op de rug, geelbruin of roze van kleur
- een verdikte plek op de huid van het voorhoofd
- tijdens de puberteit ook verdikkingen op het tandvlees.

Lang niet al deze huidafwijkingen zijn bij iedere patiënt aanwezig

#### *Epileptische aanvallen*

Naast deze symptomen kunnen kinderen met tubereuze sclerose epileptische aanvallen hebben.

Bij jonge kinderen tot een jaar gaat het vaak om epileptische aanvallen die salaamkrampen worden genoemd. Het kind maakt hierbij kortdurende buigkramp (salaambeweging). Het hoofdje wordt richting de beentjes bewogen, armpjes en beentjes bewegen naar elkaar toe met een schokje. Een beweging duurt maar een paar seconden Er kunnen series van deze krampen voorkomen.

Bij peuters en kleuters kunnen een ander type epileptische aanvallen voorkomen. Plotseling wordt het kind helemaal slap waardoor het op de grond kan vallen. Vervolgens kan het weer opstaan en verder spelen.

Op latere leeftijd kunnen ook zogenaamde atypische absences voorkomen, waarbij uw kind even minder aanspreekbaar is, stopt met de bezigheden wat het op dat moment aan het doen is, soms schokjes krijgt in armen en benen en na enkele seconden tot minuten weer normaal



reageert en verder speelt. Ook kunnen kinderen alleen maar staren en daarbij wat onwillekeurige bewegingen vertonen.

Andere aanvallen met schokken in armen en benen, een plotselinge verstijving of verminderd reageren op aanspreken, kunnen ook voorkomen.

Kenmerk van alle epileptische aanvallen is, dat uw kind of schokjes, verslapping of verstijving van armen of benen krijgt, even niet meer goed reageert op aanspreken of even buiten bewustzijn is.

### *Ontwikkelingsvertraging*

Bij tubereuze sclerose kan de geestelijke ontwikkeling achterblijven, maar dit is niet bij alle kinderen het geval. Ook kunnen leerstoornissen optreden.

### *Autistische kenmerken*

Kinderen met tubereuze sclerose kunnen autistische trekken vertonen. Ze zijn in zich zelf gekeerd en maken weinig contact met de mensen in hun omgeving.

### *Gedragsproblemen*

Bij tubereuze sclerose komen ook vaker gedragsproblemen voor. Veel kinderen vertonen druk gedrag. Zij kunnen niet stil zitten, zijn voortdurend in beweging en hebben moeite zich te concentreren.

Vaak zijn er ook problemen met slapen. Kinderen worden 's nachts regelmatig wakker of zijn 's ochtends erg vroeg wakker. Overdag kunnen ze daardoor juist erg slaperig zijn.

Ook kunnen kinderen met tubereuze sclerose gemakkelijker agressief reageren op mensen in hun omgeving.

Een combinatie van deze huidafwijkingen met epileptische aanvallen en gedragsproblemen kan wijzen op de aandoening tubereuze sclerose. Bedenk wel dat sommige kinderen al deze symptomen hebben en dus een ernstige vorm van tubereuze sclerose, andere kinderen hebben maar enkele kenmerken van deze aandoening. Het kan dus goed zijn dat uw kind lang niet al de bovenbeschreven symptomen heeft of zal krijgen.

### **Wat is de oorzaak van tubereuze sclerose ?**

Tubereuze sclerose ontstaat door een fout in het erfelijke (genetische) materiaal. Het genetische materiaal is opgeslagen in zogenaamde chromosomen. Ieder mens heeft 23 paar chromosomen. Van elk paar chromosomen is een chromosoom afkomstig van de moeder en een chromosoom van de vader. Bij tubereuze sclerose is er een fout in het erfelijk materiaal van of chromosoom 9 of chromosoom 16.

Tubereuze sclerose is een erfelijke ziekte. Als een van de chromosomen, gekregen van vader of van de moeder, een afwijking bevat op een bepaalde plaats van chromosoom 9 of 16 ontstaat de aandoening tubereuze sclerose. Als vader of moeder de aandoening tubereuze sclerose heeft, hebben hun kinderen 50% kans om deze aandoening ook te krijgen. Een kind krijgt immers of het normale chromosoom van de vader of moeder of het afwijkende chromosoom.

Bij zeven van de tien kinderen met tubereuze sclerose blijkt een van de ouders niet zelf ook drager te zijn van deze ziekte. In dat geval is de fout op de chromosomen bij het kind zelf ontstaan. Dit wordt een spontane mutatie genoemd. Ook kan het zijn dat de fout op de chromosomen bij de ouders wel in de eicellen of zaadcellen aanwezig is, maar niet in de andere lichaamscellen van de ouders.



## Hoe wordt de diagnose tubereuze sclerose gesteld?

### *Onderzoek*

Meestal wordt de aandoening tubereuze sclerose ontdekt wanneer uw kind in het ziekenhuis door de kinderneuroloog wordt onderzocht omdat het een epileptische aanval heeft gehad of een achterstand in de ontwikkeling heeft. Het vermoeden op de ziekte zal ontstaan door de huidafwijkingen. Door middel van een hersenscan kunnen specifieke afwijkingen worden gezien die de diagnose zeker maken.

Om de diagnose te bevestigen en om in kaart te brengen welke organen door de ziekte zijn aangedaan, zullen een aantal aanvullende onderzoeken moeten plaats vinden. Soms is het nodig uw kind hiervoor tijdelijk in het ziekenhuis op te nemen, om in korte tijd al deze onderzoeken uit te voeren.

Meestal zullen de volgende onderzoeken en bezoeken aan dokters nodig zijn. In de komende tekst zal uitgelegd worden waar deze dokters naar kijken. Het gaat om een bezoek aan de kindercardioloog, de oogarts. Er zal een ECHO van het hart gemaakt worden, een hartfilmpje en vaak ook een 24-uursregistratie van de hartritme. Ook is een ECHO onderzoek van de nieren nodig.

### *Verschillende organen*

Door de aandoening tubereuze sclerose kunnen celophopingen ontstaan in verschillende organen. Hierdoor kunnen problemen ontstaan in het functioneren van deze organen. Het gaat met namen om afwijkingen in de nieren, het hart, het oog en de longen.

### *De nieren*

In de nieren kunnen holttes gevuld met vocht ontstaan, cysten, die meestal geen problemen geven.

Ook kunnen er goedaardige gezwellletjes ontstaan die angiomyolipomen worden genoemd. Deze nierafwijkingen komen niet bij alle patiënten voor. Ze ontstaan meestal na het vijfde levensjaar. Omdat ze in aantal en omvang toenemen is regelmatige controle nodig. De nieren van uw kind zullen onderzocht worden door middel van een ECHO op de aanwezigheid van angiomyolipomen. Wanneer de angiomyolipomen te groot worden, kan een behandeling nodig zijn om ze kleiner te maken, om zo kans op een gevaarlijke bloeding te voorkomen.

### *Het hart*

Ook in het hart kunnen goedaardige gezwellletjes aanwezig zijn, ze worden rhabdomyomen genoemd. Deze rhabdomyomen veroorzaken meestal geen problemen voor het functioneren van het hart.

Ze worden spontaan kleiner en verdwijnen meestal al op kinderleeftijd.

Zelden ontstaan door de aanwezigheid van de rhabdomyomen problemen in het hart. Het gaat dan om problemen met het hartritme, of om het niet goed functioneren van hartkleppen of het belemmeren van de bloedstroom door deze afwijkingen. Ook dan is het vaak mogelijk met medicijnen ernstige problemen te voorkomen. Anders kan er voor gekozen worden om de gezwellletjes weg te halen door middel van een operatie aan het hart.

### *Oogafwijkingen*

Bij de helft van de kinderen met tubereuze sclerose zijn ook gezwellletjes in de ogen te vinden.

Ze geven eigenlijk nooit problemen met zien. Wanneer deze afwijkingen in de ogen gezien worden kan dit het vermoeden dat het gaat om de aandoening tubereuze sclerose bevestigen. Een behandeling van de oogafwijkingen is niet nodig.



## *Longen*

Op volwassen leeftijd kunnen met name bij vrouwelijke patiënten met tubereuze sclerose ook holtes in de longen ontstaan. Dit kan problemen met de ademhaling geven en leiden tot een klaplong. Gelukkig komen deze longproblemen zelden voor

## **Welke behandeling wordt gegeven voor tubereuze sclerose?**

Er bestaat geen behandeling om tubereuze sclerose te genezen. Behandeling zal er op gericht zijn de verschillende symptomen die kunnen voorkomen bij tubereuze sclerose zo goed mogelijk te behandelen.

## *Epileptische aanvallen*

Epileptische aanvallen moeten behandeld worden met medicijnen. Er zijn verschillende medicijnen die gebruikt kunnen worden voor de behandeling van epilepsie. Soms is het zoeken welk medicijn of welke combinatie van medicijnen nodig is om bij uw kind de epileptische aanvallen te behandelen. Behandeling van epilepsie bij tubereuze sclerose kan erg moeilijk zijn..

## *Gedragsproblemen*

Gedragsproblemen kunnen vaak aangepakt worden door een combinatie van medicijnen, voor bijvoorbeeld hyperactief gedrag of slaapproblemen, met adviezen hoe zo goed mogelijk om te gaan met gedragsproblemen. Soms kunt u ondersteuning krijgen van bureaujeugdzorg of andere instellingen

## **Hoe om te gaan met een kind wat tubereuze sclerose heeft.**

### *Accepteren*

Probeer te accepteren dat uw kind een ziekte heeft waarbij verschillende problemen kunnen voorkomen en waarbij het onzeker is hoe de ziekte in de toekomst gaat verlopen

### *Signaleren problemen*

Het is heel belangrijk dat u goed waarneemt en doorgeeft welke problemen u bij uw kind allemaal ziet. Dit geldt met name ook voor epileptische aanvallen. Het is heel belangrijk deze zo goed mogelijk te behandelen. U kunt waarnemen of uw kind nog epileptische aanvallen heeft. Dit kan aanleiding zijn om de medicijnen aan te passen.

### *Word lid van een patiëntenvereniging*

Via de patiëntenvereniging kunt u uitgebreide informatie krijgen over de ziekte. Ook organiseren zij informatiebijeenkomsten. Via hen kunt u contact komen met andere ouders die ook een kind met tubereuze sclerose hebben.

Auteur: JH Schieving