



De ziekte van Unverricht Lundborg

Wat is de ziekte van Unverricht Lundborg?

De ziekte van Unverricht Lundborg is een erfelijke vorm van epilepsie die gekenmerkt wordt door myocloniën, kortdurende schokjes in de spieren.

Hoe wordt de ziekte van Unverricht Lundborg ook wel genoemd?

De ziekte van Unverricht Lundborg is een vorm van progressieve myoclonus epilepsie. De term progressief verwijst naar het geleidelijk erger worden van de klachten. De term myoclonus epilepsie verwijst naar het voorkomen van myocloniën, kortdurende schokjes in de spieren. Behalve de ziekte van Unverricht Lundborg bestaan er nog andere vormen van progressieve myoclonus epilepsie. Daarom wordt de ziekte van Unverricht Lundborg ook wel progressieve myoclonus epilepsie type 1 genoemd.

Unverricht en Lundborg zijn twee artsen die deze aandoening beschreven hebben.

Hoe vaak komt de ziekte van Unverricht Lundborg voor bij kinderen?

De ziekte van Unverricht Lundborg is een zeldzame aandoening die ongeveer bij één op de 20.000 kinderen voor.

Bij wie komt de ziekte van Unverricht Lundborg voor?

De ziekte van Unverricht Lundborg komt net zo vaak bij jongens als bij meisjes voor.

De eerste klachten van de ziekte van Unverricht Lundborg ontstaan meestal tussen de leeftijd van 6 en 15 jaar.

Wat zijn de symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg?

Myocloniën

Kenmerkend voor de ziekte van Unverricht Lundborg zijn myocloniën. Myocloniën zijn kortdurende schokjes in de spieren. Deze myocloniën zijn bij de ziekte van Unverricht Lundborg een vorm van epilepsie. De schokjes kunnen overal in het lichaam voorkomen, maar worden vaak gezien in de schouders en in de bovenarmen. De schokjes kunnen los voorkomen of in series.

De schokjes worden vaak uitgelokt door bepaalde prikkels zoals het maken van een beweging of het zien van lichtflitsen. In periodes van stress verergeren de schokjes vaak.

De myocloniën kunnen erg belemmerend zijn en allerlei dagelijkse activiteiten moeilijk uitvoerbaar maken.

Andere epilepsieaanvallen

Naast myocloniën komen bij kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg ook andere soorten epilepsie aanvallen voor. De meeste voorkomende andere vorm van epilepsie is de tonisch-clonische aanval. Bij de helft van de kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg begint de ziekte eerst met een tonisch-clonische aanval, de myocloniën volgen dan later.

Ook worden bij kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg absences gezien.

Knik in de ontwikkeling

In de loop van de jaren na het ontstaan van de eerste symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg krijgen kinderen problemen met leren. Ze krijgen moeite met onthouden, het opnemen van nieuwe informatie en het terughalen van informatie die eerder geleerd is.



Evenwichtsproblemen

Geleidelijk aan krijgen kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg problemen met het bewaren van het evenwicht. Het lopen gaat steeds moeizamer, kinderen struikelen gemakkelijk. Ook krijgen kinderen last van trillen van de armen en benen en wordt het moeilijk om gericht iets te pakken met de armen. Ook het praten gaat moeizamer en wordt onduidelijk. Sommige kinderen krijgen ook problemen met slikken.

Stemmingsproblemen

Kinderen met het syndroom van Unverricht Lundborg zijn vaak erg gevoelig, ze zijn gemakkelijk verdrietig of boos, vaak zonder dat hier een duidelijke aanleiding voor is. Ook hebben kinderen met het syndroom van Unverricht Lundborg een grotere kans om somber of depressief te worden.

Wat is de oorzaak van de ziekte van Unverricht Lundborg?

Fout in het erfelijk materiaal

De ziekte van Unverricht Lundborg wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Het gaat om een fout op het zogenaamde 21^e chromosoom, op een plaats op dat chromosoom wat het EPM1-gen of het CSTB-gen wordt genoemd. Op deze plaats blijkt een bepaald stuk informatie vele malen gekopieerd te zijn en allemaal in het chromosoom geplakt te zijn. Hierdoor staat er veel te veel informatie wat uiteindelijk leidt tot de symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg. Bij een klein deel van de kinderen bestaat er een andere fout op dezelfde plaats op het 21^e chromosoom.

Hoe de fout in het erfelijk materiaal leidt tot de symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg is niet bekend.

Autosomaal recessief

De ziekte van Unverricht Lundborg is een erfelijke aandoening. De ziekte erft op zogenaamd autosomaal recessieve wijze over. Dit houdt in dat een kind pas de symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg zal krijgen wanneer beide chromosomen 21 een fout bevatten op de plaats van het EPM1/CSTB-gen. Een kind wat een chromosoom heeft met een fout en een chromosoom zonder fout, zal zelf geen klachten hebben. Wel is zo'n kind drager van deze aandoening.

Hoe wordt de diagnose ziekte van Unverricht Lundborg gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van het kind en de bevindingen bij het onderzoek kan de diagnose ziekte van Unverricht Lundborg worden vermoed. In het begin van de aandoening is het niet altijd makkelijk om te herkennen dat het om dit epilepsiesyndroom gaat. Wanneer kinderen geleidelijk aan meer symptomen krijgen, zal het duidelijker worden dat er aan dit syndroom gedacht moet worden.

EEG

Bij kinderen met epilepsieaanvallen zal vaak een EEG gemaakt worden. Op het EEG is epileptische activiteit te zien. De epileptische activiteit kan spontaan voorkomen en wordt ook vaak uitgelokt door lichtflitsen.

MRI-scan

Bij kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg worden meestal geen afwijkingen gezien op een MRI scan van de hersenen. Wanneer later in het ziekteproces nogmaals een MRI scan van de hersenen wordt gemaakt, is het volume van de kleine hersenen vaak afgenomen.



Erfelijkheidsonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er sprake is van een fout op het 21^e chromosoom op de plaats van het EPM1/CSTB-gen. Bij negen van de tien kinderen is het mogelijk deze fout op te sporen.

Hoe wordt de ziekte van Unverricht Lundborg behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Unverricht Lundborg kan genezen. De behandeling is er op gericht zo goed mogelijk de symptomen te onderdrukken en zo goed mogelijk te leven met de gevolgen van deze ziekte.

Medicijnen

De myocloniën en andere epilepsie aanvallen als gevolg van de ziekte van Unverricht-Lundborg worden zo veel mogelijk onderdrukt door middel van medicijnen.

Verschillende medicijnen die gebruikt worden in de behandeling van epilepsie kunnen worden gebruikt. Medicijnen die vaak effect hebben zijn levatiracetam, valproaat, clonazepam en topiramaat. Medicatie als carbamazepine, vigabatrine, gabapentine en fenytoïne kunnen de epilepsieaanvallen als gevolg van de ziekte van Unverricht Lundborg juist verergeren en moeten dan ook niet gebruikt worden.

De myocloniën zijn moeilijk te onderdrukken met medicijnen, de andere epilepsie aanvallen die voorkomen bij de ziekte van Unverricht Lundborg reageren vaak wel goed op de medicijnen.

Nervus vagusstimulatie

Één deel van de kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg die niet of onvoldoende reageert op een behandeling met medicijnen die de epilepsieaanvallen moeten onderdrukken, reageert wel op nervus vagusstimulatie.

Medicijnen voor stemmingsstoornissen

Kinderen en volwassenen met de ziekte van Unverricht Lundborg hebben een grotere kans om depressief te worden. Deze depressiviteit kan vaak behandeld worden met behulp van medicijnen.

Fysiotherapie

De fysiotherapeut kan advies geven hoe zo goed mogelijk te kunnen bewegen ondanks de myocloniën en de coördinatiestoornissen.

Logopedie

Een logopedist kan helpen met adviezen indien er spraakproblemen ontstaan. Ook bij slikproblemen kan een logopedist adviezen geven.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan advies geven over hulpmiddelen die het dagelijks functioneren met myocloniën en met evenwichtsproblemen mogelijk kunnen maken.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert en begeleidt tijdens de verschillende therapieën die het kind krijgt.



Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met de ziekte van Unverricht Lundborg is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging 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 de ziekte van Unverricht Lundborg voor de toekomst?

Geleidelijk verergering

De symptomen van de ziekte van Unverricht Lundborg nemen geleidelijk aan toe in de loop van jaren. De snelheid waarmee dit gebeurt verschilt van kind tot kind.

In de eerste jaren na het ontstaan van de eerste klachten verergeren de myocloniën en de epilepsieaanvallen en ontstaan er evenwichtsproblemen. In de jaren daarna verergeren de klachten vaak niet zo veel meer.

Rolstoel

De meeste kinderen zullen door de myocloniën en door de evenwichtsproblemen een rolstoel nodig hebben om zich voort te verplaatsen.

School

De meeste kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg zullen nog op school zitten wanneer zij last krijgen van de eerste klachten. Vaak zal het als gevolg van de myocloniën en de problemen met leren die ontstaan niet meer mogelijk zijn het reguliere onderwijs te volgen. De meeste kinderen zullen naar het speciaal onderwijs gaan.

Levensverwachting

Kinderen met de ziekte van Unverricht Lundborg hebben een gemiddelde levensverwachting die tussen de 50 en 70 jaar ligt.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook de ziekte van Unverricht Lundborg te krijgen?

De ziekte van Unverricht Lundborg is een erfelijke aandoening. Bij een groot deel van de kinderen blijken beide ouders drager te zijn van deze aandoening, zonder er zelf klachten van te hebben. Wanneer beide ouders drager zijn, hebben hun kinderen tot 25% kans om zelf ook deze aandoening te krijgen. Broertjes en zusjes hebben daarom een vergrote kans om zelf ook deze aandoening te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.



Links en verwijzingen

www.epilepsienukanhetbeter.nl

www.erfelijkheid.nl

Referenties

1. Magaouda A, Ferlazzo E, Nguyen VH, Genton P.

Unverricht-Lundborg disease, a condition with self-limited progression: long-term follow-up of 20 patients. *Epilepsia*. 2006;47:860-6.

2. Shahwan A, Farrell M, Delanty N. Progressive myoclonic epilepsies: a review of genetic and therapeutic aspects. *Lancet Neurol*. 2005;4:239-48.

Laatst bijgewerkt: 27 oktober 2007

Auteur: JH Schieving