



LUMBAR-syndroom

Wat is een LUMBAR-syndroom?

Een LUMBAR-syndroom is een aandoening waarbij kinderen een combinatie hebben van een grote aardbeievlek op de onderrug of benen in combinatie met een of meerdere aangeboren afwijkingen van de wervels, de blaas, het poepgaatje, de geslachtsorganen, de bloedvaten en/of de nieren.

Hoe wordt LUMBAR-syndroom ook wel genoemd?

LUMBAR is een afkorting die bestaat uit de eerste letters van de meest voorkomende aangeboren afwijkingen van de LUMBAR-syndroom.

De L staat voor lower body hemangioom. Het woord hemangioom is het medische woord voor een aardbeievlek. Het woord lower body geeft aan dat deze aardbeievlek te zien is in het onderste gedeelte van het lichaam, de onderrug, billen en/of benen.

De U staat voor urogenital abnormalities en ulceration. Een deel van de kinderen heeft afwijkingen van de blaas, de plasbuis of de geslachtsorganen. Dit wordt het urogenitale stelsel genoemd. Ulceratie is het ontstaan van een zweer in de huid ter plaatse van bijvoorbeeld de aardbeievlek.

De M staat voor myelopathie. Bij een deel van de kinderen met dit syndroom ligt het ruggenmerg niet los, maar zit het vast aan de wervels. Tijdens de groei kan er dan trek op het ruggenmerg ontstaan waardoor problemen met bewegen en het gevoel in de benen kunnen voorkomen.

De B staat voor bone deformity, een afwijkend aanleg van bepaalde botten

De A staat voor anorectal malformations en voor arterial anomalies. Bij een deel van de kinderen is het poepgaatje niet op de juiste manier of juiste plaats aangelegd. Het woord anorectal malformations verwijst daar naar. Arteriën is het medische woord voor slagaderen, sommige kinderen hebben afwijkend aangelegde slagaderen.

De R staat voor renal anomalies, het medische woord voor aanlegstoornissen van de nieren. Kinderen met het LUMBAR- syndroom hoeven niet al deze aangeboren afwijkingen te hebben, vaak is er sprake van een combinatie van twee of meer van deze aangeboren afwijkingen.

PELVIS syndroom

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is het PELVIS syndroom. PELVIS is net als LUMBAR een afkorting.

De P staat voor perineaal hemangioom, de aardbeievlek in het onderste gedeelte van het lichaam.

De E staat voor external genitalia malformations. Een andere woord voor een andere aanleg van de plasbuis en de uitwendige geslachtsorganen.

De L staat voor lipomyelomeningocele, een ander woord voor het vastzittende ruggenmerg.

De V staat voor vesicorenale abnormalities, de afwijkingen van de blaas en de nieren

De I staat voor imperforate anus, het afwijkend aangelegde poepgaatje

De S staat voor skintag, dit zijn huidaanslag

SACRAL syndroom

Een derde naam die ook wel gebruikt wordt is het SACRAL syndroom.

De S staat voor spinaal dysrafisme het medische woord voor spina bifida (occulta).

De A voor anogenitale afwijkingen, afwijkingen aan het poepgaatje en de uitwendige geslachtsorganen

De C staat voor cutane afwijkingen, afwijkingen van de huid



De R staat voor renaal, voor de bijkomende nierafwijkingen

De AL staat voor angioma lumbosacraal, een aardbeienvlek in de regio van de billen en de benen.

PHACE syndroom

Het LUMBAR syndroom is familie van het PHACE syndroom. Het PHACE syndroom is ook een aandoening waarbij kinderen een aardbeienvlek hebben in het gezicht in combinatie met aangeboren aandoening. Het PHACE syndroom zit dus in de bovenste helft van het lichaam en het LUMBAR syndroom in de onderste helft van het lichaam.

Hoe vaak komt de LUMBAR-syndroom voor bij kinderen?

Het LUMBAR-syndroom is een zeldzame aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak het LUMBAR-syndroom voorkomt bij kinderen.

Aardbeienvlek in het algemeen zijn niet zeldzaam en komen regelmatig voor. Een heel klein deel van de kinderen met een aardbeienvlek heeft een LUMBAR syndroom.

Bij wie komt de LUMBAR-syndroom voor?

De LUMBAR-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Het zal van de grootte van de aardbeienvlek afhangen of de diagnose al kort na de geboorte wordt gesteld of deze diagnose pas gesteld wordt, wanneer er ook andere problemen ontstaan.

Zowel jongens als meisjes kunnen het LUMBAR-syndroom hebben.

Wat is de oorzaak van LUMBAR-syndroom?

Combinatie van factoren

Meestal is de oorzaak van het ontstaan van een LUMBAR-syndroom niet bekend.

Waarschijnlijk speelt een combinatie van ongunstige veranderingen in het erfelijk materiaal in combinatie met omstandigheden in de baarmoeder een rol bij het ontstaan van de LUMBAR-syndroom. Welke factoren allemaal een rol spelen is niet bekend.

Niet overgeërfd

Meestal is de LUMBAR-syndroom bij het kind zelf ontstaan tijdens de eerste weken van de zwangerschap en niet overgeërfd via de familie.

Criteria

Niet alle kinderen met een LUMBAR-syndroom hebben alle bovengenoemde kenmerken. Er is afgesproken dat er gesproken mag worden van een LUMBAR-syndroom wanneer er twee of meer aangeboren afwijkingen aanwezig zijn.

Naast deze aangeboren afwijkingen, kunnen ook nog andere aangeboren afwijkingen voorkomen.

Wat zijn de symptomen van LUMBAR-syndroom?

Variatie

Er is een grote variatie in de hoeveelheid symptomen die verschillende kinderen met een LUMBAR-syndroom hebben. Omdat het hebben van twee van de zeven aangeboren afwijkingen al voldoende is om deze diagnose te stellen, zullen er grote verschillen zijn tussen de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met dit syndroom hebben. Kinderen hoeven dus ook niet alle symptomen te hebben.

Aardbeienvlek



Kinderen met het LUMBAR-syndroom worden geboren met een rood of roodpaarse zwelling op de huid van de billen, de onderrug en/of de benen. Deze vlek wordt een aardbeievlek genoemd. Kinderen hebben zelf meestal geen last van deze aardbeievlek. Een aardbeievlek op de billen wordt nog al eens aangezien voor luieruitslag.

In de aardbeievlek kan wel gemakkelijker een zweer ontstaan, er is dan een geel/zwart/witte verkleuring in de aardbeievlek te zien. Het medische woord voor een zweer is een ulcus. Dit kan zorgen voor het ontstaan van pijnklachten.

Skin tags

Een andere huidafwijking die kan voorkomen bij kinderen met het LUMBAR syndroom zijn zogenaamde skin tags. Dit zijn kleine huidkleurige huidflapjes van een paar millimeter groot die aan de huid hangen. Ook hier hebben kinderen zelf geen last van.

Ontbreken poepgaatje

Bij een deel van de kinderen met LUMBAR-syndroom is het poepgaatje afwijkend aangelegd. Het poepgaatje wordt ook wel anus genoemd. Het poepgaatje kan helemaal ontbreken of veel nauwer zijn dan gebruikelijk. Kinderen kunnen hierdoor niet of maar moeilijk poepen.

Ook kunnen fistels, verbinding tussen het laatste stukje van de darm en de huid voorkomen. In deze fistels kan ontlasting terecht komen, waardoor een ontsteking in de huid ontstaat en deze rood, dik, warm en pijnlijk wordt.

Spina bifida occulta

Kinderen met een LUMBAR-syndroom hebben een vergrote kans om een zogenaamde verborgen vorm van een open ruggetje te krijgen. Dit wordt ook wel spina bifida occulta genoemd. Meestal is dit aan de buitenkant van de rug niet te zien, soms heeft de huid een andere kleur, meer haargroei of een plaatselijke verdikking.

Een tethered cord syndroom, toename van vocht in onderste stukje van het ruggenmerg (syringomyelie) en ontbreken van onderste stukje van de wervels (caudaal regressie syndroom) komen vaker voor. Meestal geven deze afwijkingen geen problemen, maar ze kunnen zorgen voor problemen met zindelijkheid, ongewild urine verlies, problemen met poepen en/of problemen met bewegen en het gevoel van de voeten en de onderbenen.

Wervelafwijkingen

Bij een deel van de kinderen met LUMBAR-syndroom komen afwijkingen aan de wervels voor. De wervels zijn vaak anders van vorm dan gebruikelijk, wervels kunnen halfzijdig zijn aangelegd, met elkaar vergroeid zijn of helemaal ontbreken. Soms is dit te zien wanneer naar de rug van een kindje met LUMBAR-syndroom wordt gekeken, de rug kan dan een abnormale verkromming laten zien, maar vaak wordt dit pas ontdekt wanneer er foto's of scans van de wervels worden gemaakt. Kinderen hoeven geen last te hebben van deze wervelafwijkingen. Op latere leeftijd kunnen kinderen merken dat ze hun rug minder soepel kunnen bewegen dan andere kinderen. Er bestaat een vergrote kans op toename van scheefgroei van de rug. Scheefgroei van de rug kan zorgen voor pijnklachten in de rug.

Afwijkingen aan de nieren

Een deel van de kinderen met een LUMBAR-syndroom heeft afwijkingen aan de nieren. Een nier kan ontbreken, de nieren kunnen vergroeid zijn met elkaar (hoefijzernier) of anders van vorm zijn. Soms liggen de nieren op een andere plek dan gebruikelijk. De nieren kunnen te veel vocht bevatten, dit wordt hydronefrose genoemd. Soms komen er twee urineleiders in plaats van een urineleider uit de nier. Afwijkend aangelegde nieren kunnen hun functie



minder goed uitvoeren, daarnaast bestaat er een vergrote kans op het ontwikkelen van een urineweginfectie die vervolgens een nierbekkenontsteking kan veroorzaken.

Jongens kunnen klepjes hebben onder in de urineleiders waardoor de urine niet van de urineleiders naar de blaas toe kan lopen.

Geslachtsorganen

Kinderen met een LUMBAR-syndroom hebben vaak onderontwikkelde geslachtsorganen. Jongentjes hebben een klein piemeltje, vaak zijn de balletjes niet goed ingedaald of onderontwikkeld. Het uiteinde van de plasbuis kan op een andere plek eindigen dan op de top van de plasbuis, dit wordt hypospadie genoemd. Meisjes hebben vaak kleine schaamlippen. De vagina kan onderontwikkeld zijn.

Intelligentie

Kinderen met LUMBAR-syndroom hebben een normale intelligentie.

Hoe wordt de diagnose LUMBAR-syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose LUMBAR-syndroom kan gesteld worden aan de hand van het voorkomen van twee van de zeven genoemde kenmerken die kunnen horen bij het LUMBAR-syndroom. Niet alle kenmerken zijn aan de buitenkant van het lichaam te ontdekken. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om na te gaan of er van bepaalde kenmerken sprake is of niet.

Chromosomen onderzoek

Kinderen met een LUMBAR-syndroom krijgen altijd een keer chromosomen onderzoek om te kijken of er een afwijking van de chromosomen gevonden kan worden die kan verklaren waarom deze combinatie aan aangeboren afwijkingen is ontstaan. Meestal worden er geen afwijkingen gevonden bij dit chromosomen onderzoek.

MRI van de rug

Door middel van een MRI scan van de onderrug kan er gekeken worden of er sprake is van een aanlegstoornis van de wervels en/of van het ruggenmerg. Op de MRI scan kan beoordeeld worden of er sprake is van een tethered cord syndroom of van een spina bifida occulta. Een deel van de kinderen heeft een vetbult in de zenuwen die onder uit het ruggenmerg komen.

ECHO van de buik

Door middel van een ECHO onderzoek is te zien of er sprake is van een aanlegstoornis van de nieren, van de blaas of van de inwendige geslachtsorganen.

CT scan van de buik

Soms is het nodig om een CT-scan van de buik te maken om zo beter zicht te krijgen of er aangeboren afwijkingen te zien zijn van de blaas, de geslachtsorganen, de bloedvaten, de nieren of de botten van het bekken of de rug.

Hoe wordt een LUMBAR-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die een LUMBAR-syndroom kan genezen. De behandeling is erop gericht om het kind en zijn ouders zo goed mogelijk om te laten gaan met de gevolgen van de LUMBAR-syndroom en om bijkomende problemen waar mogelijk te voorkomen.

Gespecialiseerd team



Kinderen met het LUMBAR syndroom worden meestal begeleid door een gespecialiseerd team van meerdere artsen die ervaring hebben met kinderen met het LUMBAR syndroom of met kinderen met andere aandoeningen waarbij er sprake is van een combinatie van huidafwijkingen met andere aangeboren afwijkingen.

Behandeling aardbeievlek

Het medicijn propranolol (2-3 mg/kg/dag) kan helpen om de aardbeievlek niet groter en zelfs kleiner te laten worden. Het liefst wordt zo snel mogelijk na de geboorte gestart met de behandeling met dit medicijn wat in tabletvorm wordt gegeven.

Het is ook mogelijk om het hemangioom te behandelen met crèmes (met daarin propranolol, corticosteroiden of imiquimod) wanneer de propranolol tabletten onvoldoende werken.

Zelden is het nodig (en mogelijk) om een hemangioom te verwijderen door middel van een operatie of door middel van laserbehandeling.

Wanneer er een zweer in de aardbeievlek ontstaat, vraagt dit een intensieve wondbehandeling.

Kinderuroloog

De kinderuroloog zal bekijken of een behandeling nodig is voor afwijkingen aan de nieren, de blaas en/of de geslachtsorganen. Niet ingedaalde balletjes kunnen door middel van een operatie in het balzakje worden gelegd.

Kinderchirurg

Een kinderchirurg kan bekijken of het nodig is een behandeling te geven voor een afwijkend aangelegd poepgaatje. Soms is het nodig om het poepgaatje op te rekken zodat de ontlasting er goed uit kan komen. Wanneer er helemaal geen poepgaatje is aangelegd, dan kan de kinderchirurg zorgen dat er door middel van een operatie een poepgaatje wordt gemaakt.

Neurochirurg

Wanneer er sprake is van een tethered cord dan kan de neurochirurg door middel van een operatie er voor zorgen dat het ruggenmerg weer los in het wervelkanaal komt te liggen. Op deze manier kunnen problemen met de zindelijkheid, problemen met bewegen of met het gevoel in de benen worden voorkomen.

Begeleiding

Begeleiding van kinderen en hun ouders is belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen helpen bij het verwerken van deze diagnose. Het kost vaak tijd voor ouders om de aandoening van een kind een plek te geven in het leven met alle onzekerheden die daarbij horen. Het helpt als ouders kunnen praten over hun zorgen en hun vragen.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met het LUMBAR syndroom.

Wat betekent het hebben van een LUMBAR-syndroom voor de toekomst?

Aangeboren afwijkingen

De afwijkingen bij het LUMBAR syndroom zijn aangeboren afwijkingen. Sommige afwijkingen blijven bestaan, anderen verminderen in de loop van de tijd (de aardbeievlek wordt vaak lichter met het ouder worden), andere blijven risico geven op het ontstaan van nieuwe problemen. Kinderen met LUMBAR syndroom zullen daarom met bepaalde



regelmaat gezien worden door het gespecialiseerde team om zo vroegtijdig eventueel bijkomende problemen op te sporen en te behandelen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een LUMBAR-syndroom is niet anders dan die van kinderen zonder het LUMBAR-syndroom.

Kinderen krijgen

Afwijkingen van de geslachtsorganen kunnen van invloed zijn op de vruchtbaarheid.

Kinderen zonder afwijkingen aan de geslachtsorganen kunnen normaal kinderen krijgen. De kans dat deze kinderen zelf ook het LUMBAR syndroom krijgen is klein, ongeveer 1-2%.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om een LUMBAR-syndroom te krijgen?

Bij ontstaan van een LUMBAR-syndroom spelen meerdere factoren een rol, ook erfelijke factoren. Er bestaat daarom een licht verhoogde kans (1-2%) dat broertjes of zusjes ook een LUMBAR-syndroom kunnen krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Links

www.hevas.nl

(Patiëntenvereniging voor mensen met een hemangioom)

Referenties

1. Infantile hemangiomas and structural anomalies: PHACE and LUMBAR syndrome. Luu M, Frieden IJ. *Semin Cutan Med Surg.* 2016;35:117-23
2. A new case of a LUMBAR syndrome. Golabi M, An AC, Lopez C, Lee L, Kwong M, Hall BD. *Am J Med Genet A.* 2014;164A:204-7

Laatst bijgewerkt: 9 december 2017

Auteur: J.H. Schieving