



De ziekte van Salla

Wat is de ziekte van Salla?

De ziekte van Salla is een aangeboren stofwisselingsziekte die bij kinderen in toenemende mate problemen krijgen met bewegen en onthouden en last krijgen van epileptische aanvallen.

Hoe wordt de ziekte van Salla ook wel genoemd?

De ziekte van Salla is genoemd naar een plaats in Finland Salla waar deze ziekte voor het eerst beschreven is. Ook wordt de Engelse term Salla disease wel gebruikt. Dit wordt ook wel afgekort met de letters SD.

Finse sialurie

Een andere naam die gebruikt wordt voor deze aandoening is Finse sialurie. Fins verwijst naar Finland, waar deze ziekte ontdekt is en veel voorkomt. Sialurie geeft aan dat er bij deze ziekte te veel aan siaalzuur in de urine terug gevonden wordt.

Siaalzuur stapelingsziekte

De ziekte van Salla hoort samen met intermediate Salla disease en infantiele vrij siaalzuur stapelingsziekte tot een groep aandoeningen die siaalzuurstapelingsziekten worden genoemd. Infantiele vrije siaalzuurstapelingsziekte wordt ook wel afgekort met de letters ISSD een afkorting van de Engelse term Infantiel Sialic acid Storage Disease. Siaalzuur is een stofje in het lichaam wat bij kinderen met deze groep aandoeningen niet verwerkt kan worden. Daarom hoopt siaalzuur zich op in verschillende lichaamscellen, waardoor deze cellen beschadigd raken en hun werk niet goed kunnen doen. Het siaalzuur stapelt zich op in de cellen, vandaar de naam stapelingsziekte.

Spectrum

De ziekte van Salla, de intermediaire vorm van de ziekte van Salla en in de infantiele vrije siaalzuurstapelingsziekte zijn uitingsvormen van dezelfde ziekte. Dit wordt ook wel een spectrum genoemd. Kinderen met de infantiele vorm hebben de meeste problemen die ook al op jonge leeftijd voorkomen, kinderen met de ziekte van Salla hebben verhoudingsgewijs minder problemen. Kinderen met de intermediaire vorm zitten daar tussen in.

Lysosomale stapelingsziekte

De ziekte van Salla behoort ook tot de groep van de lysosomale stapelingsziekten. Het siaalzuur stapelt zich namelijk op in een bepaald onderdeel van de cellen die lysosomen worden genoemd. Vandaar de naam lysosomale stapelingsziekte. Er bestaan verschillende lysosomale stapelingsziekten zoals de ziekte van Hurler, de ziekte van Krabbe, de ziekte van Gaucher, de ziekte van Tay-Sachs en nog vele anderen.

Hoe vaak komt de ziekte van Salla voor bij kinderen?

De ziekte van Salla is een hele zeldzame ziekte. Geschat wordt dat de ziekte bij minder dan bij één op de 1.000.000 mensen voorkomt. Maar dit zou goed een onderschatting kunnen zijn.

Bij wie komt de ziekte van Salla voor?

De aanleg om de ziekte van Salla te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. De eerste klachten ontstaan meestal in het eerste levensjaar, soms pas op latere leeftijd. Zowel jongens als meisjes kunnen de ziekte van Salla krijgen. De ziekte komt in Scandinavië (vooral in Finland en in Zweden) vaker voor.



Wat is de oorzaak van de ziekte van Salla?

Fout in erfelijk materiaal

De ziekte van Salla wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Het gaat om een foutje op het 6^e chromosoom op een plaats die het SLC17A5-gen wordt genoemd.

Autosomaal recessief

De ziekte van Salla is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen 6 in het SLC17A5-gen om de ziekte van Salla te krijgen. Dit is tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn ouders drager van een foutje in het erfelijk materiaal. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder foutje. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt zal het kind de ziekte van Salla krijgen. De ziekte van Salla komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.

Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, sialine, niet goed aangemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het vervoer van vrij sialzuur uit het lysosoom naar het cytoplasma van de cel. Zonder goed werkend sialine blijft het sialzuur in de lysosomen en stapelt het zich daarop, omdat het niet uit het lysosoom kan komen. Hierdoor raakt het lysosoom vol met sialzuur en kan het zijn werk niet meer goed doen. Het lysosoom speelt een belangrijke rol bij de afbraak van allerlei stoffen in de cel die overbodig of kapot zijn en opgeruimd moeten worden. Dit lukt niet meer als de lysosomen te vol zitten. Hierdoor ontstaan steeds meer schadelijke stoffen in de cel, waardoor de cel niet meer goed functioneren. Op den duur sterft deze overvolle cel af.

Hersenen

Hersencellen kunnen niet goed tegen de stapeling van sialzuur. Door het te veel aan sialzuur gaan de hersencellen steeds slechter hun werk doen. Hierdoor krijgen kinderen in toenemende mate problemen met bewegen en met praten en/of last van epilepsieaanvallen.

Andere organen

Ook de lever, de milt, de nieren, het hart en de botten kunnen last krijgen van een overmaat aan sialzuur. Vooral kinderen met de infantiele vorm van vrije sialzuurziekte hebben hier mee te maken.

Wat zijn de symptomen van de ziekte van Salla?

Variatie

Er zit variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met de ziekte van Salla hebben. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen. Het tempo van ontstaan van nieuwe klachten ligt vaak hoger bij kinderen die op jonge leeftijd al veel klachten hebben.

Bij kinderen met de intermediaire vorm of met infantiele vrije sialzuurziekte ontstaan in hoger tempo nieuwe problemen dan bij kinderen met de klassieke vorm van de ziekte van Salla.

Normale babyleeftijd



De meeste kinderen met de ziekte van Salla laten op babyleeftijd geen bijzonderheden zien. Het zijn normale baby's die een normaal geboortegewicht hebben. De meeste baby's voelen normaal aan en hebben geen problemen met drinken. Een deel van de baby's voelt slapper aan in de spieren en heeft wel problemen met drinken.

Infantiele sialzuur stapelingsziekte

Baby's met de infantiele sialzuur stapelingsziekte hebben al wel problemen bij de geboorte. Een deel van de kinderen wordt te vroeg geboren. Baby's kunnen bij de geboorte al te veel vocht vasthouden en er gezwollen uit zien. Dit wordt hydrops foetalis genoemd.

Lagere spierspanning

Geleidelijk aan tijdens de eerste levensmaanden wordt de spierspanning in de armen, benen en romp steeds lager. Baby's gaan slapper aanvoelen en moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de lage spierspanning is het voor baby's moeilijk om hun hoofd op te tillen. Daardoor is het ook moeilijk om te leren zitten en staan. Ook hebben kinderen vaak platvoetjes. Wanneer de voetjes op de grond staan, dan raakt de hele voet de grond.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met de ziekte van Salla gaan wel vooruit in hun ontwikkeling, maar dit gaat in een veel langzamer tempo dan bij kinderen zonder de ziekte. Het duurt veel langer voordat kinderen leren zitten, staan en lopen. Een op de drie kinderen is in staat om zelfstandig te leren lopen, voor andere kinderen is het te moeilijk om te leren lopen. Ook het leren praten gaat moeilijker voor kinderen met de ziekte van Salla. Sommige kinderen leren praten in losse woorden of in korte zinnen, voor andere kinderen is dit te moeilijk. Ook is het voor kinderen moeilijk om klanken goed te vormen, waardoor kinderen moeilijk verstaanbaar zijn. Het begrijpen van wat andere mensen zeggen gaat kinderen met de ziekte van Salla beter af dan zelf praten.

Achteruitgang in de ontwikkeling

Geleidelijk aan krijgen kinderen met de ziekte van Salla steeds meer problemen met bewegen. De balans tussen vooruitgang in de ontwikkeling en rem op de ontwikkeling slaat dan door naar eerst een stilstand in de ontwikkeling en vervolgens een achteruitgang in de ontwikkeling. Het tempo van achteruitgang verschilt per kind. De meeste kinderen met de klassieke vorm van de ziekte van Salla gaan gemiddeld tot aan de pubertijdleeftijd- jong volwassen leeftijd vooruit in hun ontwikkeling en daarna achteruit in hun ontwikkeling. Dit kan per kind echter verschillen. Kinderen met de intermediaire vorm en de infantiele vorm gaan al op jongere leeftijd achteruit in hun ontwikkeling. De achteruitgang zit vooral in de problemen met bewegen. De geestelijke ontwikkeling gaat vaak door tot ver op volwassen leeftijd.

Hogere spierspanning

Geleidelijk aan wordt de spierspanning in de armen en benen hoger. Hierdoor kunnen kinderen hun armen en benen minder goed bewegen. De armen hebben de neiging om in een gebogen stand te gaan staan met de hand vaak in een vuist. De benen hebben de neiging om in een strek stand te gaan staan. Kinderen gaan hierdoor op hun tenen lopen. Ook krijgen kinderen de neiging om de benen voor elkaar te kruizen, waardoor kinderen gemakkelijker kunnen vallen. Deze hoge spierspanning waar kinderen last van hebben wordt spasticiteit genoemd.



Overtollige bewegingen

Ook kunnen kinderen last krijgen van ongewilde overtollige bewegingen in hun lichaam. Vaak gaat het om draaiende en schokkerige bewegingen. Kinderen kunnen deze bewegingen niet tegen houden. Door de onverwachte bewegingen kunnen kinderen uit balans raken of uitschieten met een arm. Deze overtollige bewegingen worden chorea, athetose en myoclonieën genoemd.

Evenwichtsproblemen

Een deel van de kinderen heeft ook last van evenwichtsproblemen waardoor zij gemakkelijker vallen. Om dit te voorkomen zetten kinderen hun voeten verder uit elkaar, waardoor zij minder snel vallen. Kinderen kunnen last hebben van trillen van de handen, vooral wanneer zij een voorwerp willen pakken. Daardoor wordt het bijvoorbeeld moeilijker om te schrijven, een kopje naar de mond te brengen of knoopjes dicht te maken. Deze evenwichtsproblemen worden door dokters ataxie genoemd.

Polyneuropathie

Kinderen met de ziekte van Salla hebben ook een probleem met de zenuwen in hun armen en benen. Deze zenuwen geven de signalen minder goed door. Dit wordt een polyneuropathie genoemd. Meestal zijn de andere problemen met bewegen veel meer opvallend, waardoor niet opvalt dat er ook sprake is van een polyneuropathie. Soms is het enige wat opvalt tijdens lichamelijk onderzoek, dat de achillespeesreflexen (de reflex aan de enkel) niet opwekbaar is.

Problemen met leren

Kinderen met de ziekte van Salla hebben problemen met leren. Veel kinderen functioneren op moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend niveau. Vaak hebben kinderen meer tijd nodig om nieuwe informatie aan te leren.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met de ziekte van Salla krijgt last van epilepsie. De epilepsie kan op verschillende leeftijden ontstaan. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen. De meest voorkomende aanvallen zijn aanvallen met staren en niet reageren. Maar ook aanvallen met verstijven van de armen en benen (tonische aanvallen), aanvallen met schokken in de armen en benen (clonische aanvallen), aanvallen waarbij de armen en benen verslappen (atone aanvallen), aanvallen met kleine schokjes in het lichaam (myoclonieën), aanvallen met schokken of verstijven van een arm of been (focale aanvallen) kunnen voorkomen. Een kind kan verschillende soorten aanvallen hebben.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met de ziekte van Salla. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Ontroostbaar huilen tijdens de nacht komt regelmatig voor. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

Uiterlijke kenmerken

Kinderen met de ziekte van Salla krijgen in de loop van hun leven een steeds groffer uiterlijk. Het gezicht krijgt een meer hoekige vorm. De huid heeft een groffere structuur. De neus is



vaak stevig, de mond is vaak breed met volle lippen. Sommige kinderen hebben een dikkere en grotere tong.

Blonde haren

Een groot deel van de kinderen met de ziekte van Salla heeft hele blonde haren en een lichte huid en blauwe ogen.

Kleine lengte

Kinderen met de ziekte van Salla groeien minder hard dan hun leeftijdsgenoten. Zij zijn duidelijker kleiner van lengte. Op een groeicurve horen deze kinderen bij de 5% kleinste kinderen van de leeftijdsgroep.

Problemen met zien

Problemen met zien komen regelmatig voor bij kinderen met de ziekte van Salla. Bij een deel van de baby's maken de ogen kleine schokkerige bewegingen. Dit wordt nystagmus genoemd. Kinderen hebben hier zelf geen last van. Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met de ziekte van Salla. Een deel van de kinderen heeft last van hangende oogleden.

Mond

Kinderen met de ziekte van Salla hebben vaak dikker tandvlees. Hier kunnen gemakkelijker bacteriën onder kruipen die gaatjes in het gebit veroorzaken. Veel kinderen hebben ook een hoog gehemelte.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedslertjes.

Kwijlen

Kinderen met de ziekte van Salla hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met de ziekte van Salla. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Bolle buik

De meeste kinderen met de ziekte van Salla hebben geen vergrote lever en geen vergrote milt die kunnen zorgen voor het ontstaan van een bolle buik. Dit kan wel voorkomen bij kinderen met de intermediaire vorm van de ziekte van Salla en komt vrijwel altijd voor bij kinderen met de infantiele vorm van vrije sialzuurstapelingsziekte.

Hartproblemen



Bij kinderen met vrije siaalzuurstapelingsziekte raakt de hartspier vaak verdikt en vergroot. Hierdoor kan het hart minder goed het bloed rond pompen. Dit zorgt voor vermoeidheidsklachten, kortademigheid en problemen met drinken.

Kinderen met de intermediaire vorm van de ziekte van Salla kunnen ook een verdikte hartspier krijgen. Bij kinderen met de klassieke vorm van de ziekte van Salla komt dit meestal niet voor.

Nierproblemen

Dit zelfde geldt voor de nieren, hier hebben ook vooral de jonge kinderen met de infantiele vorm last van. Als gevolg van stapeling van vrij siaalzuur in de nieren kunnen de nieren hun filterfunctie minder goed uitoefenen. De nieren zijn dan niet goed in staat om voldoende schadelijke stoffen uit het lichaam te verwijderen. Ook dit kan klachten geven van vermoeidheid en zwakte. Ook verliezen de nieren vaak te veel eiwit, waardoor kinderen een tekort hebben aan eiwitten in het lichaam en vocht vast gaat houden.

Botafwijkingen

Kinderen met de infantiele vorm hebben vaak ook botafwijkingen zoals klompvoetjes, korte bovenbenen, verbreding van de botten in de buurt van de gewrichten, spitse vingerkootjes, afwijkende wervels en/of brede ribben. De botten van deze kinderen zijn brozer en kunnen gemakkelijker breken. Heupdysplasie komt vaker voor bij deze kinderen.

Hoe wordt de diagnose ziekte van Salla gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind die achteruitgaat, gaat in zijn of haar ontwikkelingsmogelijkheden kan een stapelingsziekte worden vermoed. Er zijn echter vele verschillende stapelingsziekten (zoals mucopolysacharidose, ziekte van Gaucher, ziekte van Krabbe etc.) en nog vele andere aandoeningen die ook een soortgelijk ziektebeloop kennen, zodat aanvullend onderzoek nodig zal zijn om de diagnose te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen en volwassenen met de ziekte van Salla geen afwijkingen gevonden die een clue geven voor de diagnose. Wel kan door middel van bloedonderzoek gekeken worden of er sprake is van een gestoorde nierfunctie of leverfunctie. Een klein deel van de kinderen heeft een tekort aan groeihormoon.

Stofwisselingsonderzoek

Met behulp van speciaal stofwisselingsonderzoek kan worden aangetoond dat het stofje vrij siaalzuur (N-acetylneuraminezuur) verhoogd is in urine of in hersenvocht.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. In het DNA kan een foutje in het SLC17A5-gen worden aangetoond waarmee de diagnose ziekte van Salla bevestigd is.

Dankzij nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat specifiek aan deze aandoening is gedacht.

Huidbiopt

De diagnose De ziekte van Salla is te stellen door het afnemen van een huidbiopt. In het huidbiopt zitten speciale cellen fibroblasten. Deze fibroblasten kunnen worden opgekweekt.



In de lysosomen van deze fibroblasten kan een te grote hoeveelheid sialzuur worden aangetoond. Met de elektronenmicroscoop is te zien dat de lysosomen te veel sialzuur bevatten.

MRI-scan

In het beginstadium is vaak nog niet duidelijk dat er sprake is van de ziekte van Salla. Omdat het wel duidelijk is dat de hersenen niet meer goed functioneren, zal een scan van de hersenen gemaakt worden. Op de MRI scan is te zien dat het geleidingslaagje rondom de zenuwcellen van afwijkende kwaliteit is. De hersenen hebben daardoor op bepaalde opnames een te witte kleur. Dit wordt ook wel hypomyelinisatie genoemd. Deze hypomyelinisatie is vaak in het begin van de ziekte vooral in de zogenaamde basale kernen te zien en later ook in de witte stof en in de kleine hersenen. De hersenbalk (corpus callosum) is vaak dunner dan gebruikelijk.

Ook is op de MRI te zien dat de hoeveelheid beenmerg toeneemt met het ouder worden. Dit komt omdat het schedelbot dikker wordt, maar dit bot is niet goed te zien op een MRI-scan.

EEG

Wanneer kinderen met de ziekte van Salla epileptische aanvallen krijgen zal vaak een EEG (hersenscan) gemaakt worden. Op het EEG is bij kinderen met de ziekte van Salla epileptische activiteit te zien. Het EEG-patroon is niet specifiek voor de ziekte van Salla maar kan bij meerdere ziektes gezien worden.

EMG

Door middel van een stroompje kan getest worden hoe snel de zenuwen in de armen en de benen hun werk kunnen doen. Deze snelheid is verlaagd bij kinderen met de ziekte van Salla. Dit wordt ook wel een demyeliniserende polyneuropathie genoemd.

Oogarts

Kinderen met de ziekte van Salla worden gecontroleerd door de oogarts op het voorkomen van problemen met de ogen. De oogarts ziet vaak dat het netvlies minder pigment bevat dan gebruikelijk.

ECHO buik

Door middel van ECHO onderzoek kan worden vast gesteld dat er sprake is van een vergrote lever en/of een vergrote milt.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan door middel van een ECHO van het hart vast stellen of er sprake is van een vergroot hart en ook zien hoe goed het hart in staat is om bloed rond te pompen.

Foto van de botten

Door middel van een foto van de botten kunnen botafwijkingen worden opgespoord.

Hoe wordt de ziekte van Salla behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandeling waarmee de ziekte van Salla genezen kan worden. De behandeling is erop gericht om kinderen zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen die de aandoening heeft en aandacht te hebben voor de kwaliteit van leven.

Fysiotherapie



Een kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.

Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen waarmee het kind kan spelen. Een ergotherapeut geeft vaak ook advies over de juiste rolstoel, een aangepast bed, een bedbox in de kamer of een zitstoel in huis zodat kinderen goed ondersteund kunnen zitten.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Indikken van drinken kan soms ook helpen om verslikken in drinken te voorkomen, soms werkt het ook juist averechts. Ook is de houding waarin kinderen eten en drinken belangrijk om verslikken zo veel mogelijk te voorkomen.

Wanneer praten moeilijk wordt, kan communicatie ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken zonder woorden te gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Diëtiste

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën en voedingsstoffen een kind nodig en adviezen geven over voeding of sondevoeding om aan deze behoefte te voldoen. Soms zijn aanvullende vitamines of voedingssupplementen nodig. Ook kan de diëtiste adviezen geven over het klaarmaken van het eten, zodat kinderen zolang dit veilig kan kunnen genieten van zelfstandig eten.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, spalken of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

Mondhygiëniste en tandarts

Het is belangrijk om het gebit van kinderen met de ziekte van Salla goed te verzorgen.

Tandenpoetsen kan steeds lastiger worden. Een mondhygiëniste kan adviezen geven hoe de mondverzorging het beste kan verlopen.

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een beperking omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

Spasticiteit

Er bestaan ook diverse medicijnen die de verhoogde spierspanning en spasticiteit kunnen verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen. Er wordt gezocht naar een dusdanige dosering baclofen waarbij de spierspanning verlaagd wordt zodat bewegen



makkelijker wordt zonder dat de spieren te slap worden. Er bestaat ook een mogelijkheid om dit medicijn via een pompje toe te dienen, een baclofenpomp.

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Naast baclofen en botuline toxine injecties kunnen ook andere medicijnen gebruikt worden, die spierspanning kunnen verlagen zoals trihexyfenidyl (artane ®), clonazepam (rivotril ®) of clonidine. Deze medicijnen kunnen ook afwijkende standen van een arm of been (dystonie) verminderen.

Overtollige bewegingen

Het is heel moeilijk om met medicijnen de overtollige bewegingen minder te maken. Vaak hebben de medicijnen die hiervoor gebruikt kunnen worden (haloperidol, clonazepam, valproaat, levodopa) meer bijwerkingen dan effect op het verminderen van de overtollige bewegingen.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om nieuwe epileptische aanvallen te voorkomen. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden, er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die regelmatig gebruikt worden zijn: levetiracetam, valproaat, clobazam en zonisamide

Vaak lukt het om met de medicijnen die epilepsie voldoende onder controle te krijgen.

Wanneer het met medicijnen onvoldoende lukt om de epilepsie onder controle te krijgen dan kunnen ook andere behandelingen om epilepsieaanvallen te voorkomen zoals een ketogeen dieet, een behandeling met methylprednisolon via een infuus of met tabletten prednison of een nervus vagus stimulator ingezet worden om nieuwe aanvallen te voorkomen.

Problemen met slapen

Een vast ritueel voor het slapen gaan en een vaste ritme van slapen en opstaan, helpt kinderen om zo goed mogelijk te kunnen slapen. Rustige muziek of een voetmassage kan kinderen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Sommige kinderen hebben baat bij een verzwarringsdeken om goed in slaap te kunnen vallen.

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Sondevoeding

Op een gegeven moment zullen jongeren met de ziekte van Salla niet meer in staat zijn om zelfstandig te eten en te drinken. Daarom is het vaak nodig om jongeren voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om zich goed te voelen. In eerste instantie wordt vaak gekozen voor een neusmaagsonde: de sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

Reflux

Door een lage spierspanning of later juist door een hoge spierspanning kan de zure maaginhoud terugstromen naar de slokdarm, keel of mond wat vervelend is voor kinderen.



Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol en esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Het zal van de conditie van het kind afhangen of een dergelijke operatie een zinvolle behandeloptie is.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms wordt gekozen voor het medicijn trihexyfenidyl omdat dit zowel spasticiteit/dystonie als kwijlen kan verminderen. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen om te kijken wat de beste behandeling is.

Verstopping van de darmen

Het medicijn macrogol kan er voor zorgen dat de ontlasting soepel en zacht blijft en stimuleert de darmwand om actief te blijven. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker hun ontlasting kwijt. Verder blijft het belangrijk om te zorgen dat kinderen voldoende vocht en vezels binnen krijgen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Kindercardioloog

Wanneer er aanwijzingen zijn voor een verdikte hartspier en een verminderde pompfunctie van het hart, dan zal de kindercardioloog bekijken of de hartspier ondersteunt moet en kan worden door medicijnen.

Kindernefroloog

Wanneer er aanwijzingen zijn dat de nieren minder goed werkt, dan zal de kindernefroloog bekijken op welke manier de nier het beste ondersteund kan worden.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Tijd voor samen zijn

De zorg voor een kindje met de ziekte van Salla zal veel vragen van ouders. Ouders zullen veel tijd kwijt zijn met verzorging van hun kind of zelfs met medische handelingen zoals het geven van medicijnen of sondevoeding. Het is ook heel belangrijk om er ook voor te waken dat er tijd blijft voor samen zijn als gezin of even als ouders onder elkaar, voor samen knuffelen waar kinderen met deze aandoening vaak van kunnen genieten en te zoeken naar manieren van contact waar iedereen plezier aan beleefd.

Hulp vragen aan anderen (bekenden of onbekenden) is voor veel ouders lastig, maar het is wel belangrijk om in een vroeg stadium na te denken over het vragen en organiseren van hulp. Dit om te voorkomen dat ouders de hele dag bezig zijn met zorgen en er geen tijd meer over is over fijne momenten samen met het kind met de ziekte van Salla, de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.



Thuiszorg

De zorg voor kinderen met de ziekte van Salla zal steeds meer gaan vragen van ouders en andere familieleden omdat kinderen steeds minder zelf zullen kunnen. De thuiszorg kan ouders helpen bij het uitvoeren van deze zorg. Het helpt vaak om in een vroeg stadium van de ziekte al contact te hebben met de thuiszorg zodat deze een team van mensen kunnen vormen die de hulp in de toekomst kunnen gaan bieden. Er bestaat gespecialiseerde kinderthuiszorg met kinderverpleegkundigen die ervaring hebben met de zorg voor ernstig zieke kinderen.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met De ziekte van Salla. Ook is lotgenotencontact mogelijk via de VKS: vereniging voor volwassen en kinderen met een stofwisselingsziekte.

Wat betekent het hebben van de ziekte van Salla voor de toekomst?

Toename problemen

Kinderen met de ziekte van Salla krijgen in toenemende mate problemen met bewegen, praten en denken. Het tempo van toename van deze problemen verschilt per kind. Bij de meeste kinderen nemen de problemen geleidelijk in de loop van jaren toe.

Overlijden

Toename van klachten zorgt er voor dat jong volwassenen steeds minder kunnen functioneren en verzwakken in hun conditie. Jongeren met de ziekte van Salla kunnen hierdoor een korte levensverwachting hebben. De meeste jongeren komen op middelbare volwassen leeftijd (50-60 jaar) te overlijden, vaak aan de gevolgen van het doormaken van een ernstige longontsteking bij ernstige problemen met ophoesten en algehele verzwakking van het lichaam. Er zijn ook volwassenen bekend die inmiddels ouder zijn geworden dan 70 jaar. Kinderen met de infantiele vorm van sialzuurstapelingsziekte komen vaak al op de kinderleeftijd te overlijden.

Kinderen krijgen

Volwassenen met de ziekte van Salla zijn normaal vruchtbaar en kunnen kinderen krijgen. Kinderen van een volwassene met de ziekte van Salla hebben een kleine kans om zelf de ziekte van Salla te krijgen. Tenzij beide ouders de ziekte van Salla hebben dan is de kans 100% dat de kinderen zelf ook de ziekte van Salla krijgen.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om de ziekte van Salla te krijgen?

Erfelijke ziekte

De ziekte van Salla is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het SLC17A2-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook de ziekte van Salla te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in dezelfde, in minder mate of in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.



Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook de ziekte van Salla heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met de ziekte van Salla kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD). Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van De ziekte van Salla. Alleen embryo's zonder de aanleg voor De ziekte van Salla komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

www.vks.nl

(Nederlandse vereniging voor volwassenen en kinderen met een stofwisselingsziekte)

Referenties

1. A New Patient with Intermediate Severe Salla Disease With Hypomyelination: A Literature Review for Salla Disease. Barmherzig R, Bullivant G, Cordeiro D, Sinasac DS, Blaser S, Mercimek-Mahmutoglu S. *Pediatr Neurol.* 2017;74:87-91
2. A 13-year follow-up of Finnish patients with Salla disease. Paavola LE, Remes AM, Harila MJ, Varho TT, Korhonen TT, Majamaa K. *J Neurodev Disord.* 2015;7:20.
3. Lysosomal disorders associated with leukoencephalopathy. Renaud DL. *Semin Neurol.* 2012;32:51-4

Laatst bijgewerkt: 14 oktober 2017

Auteur: JH Schieving