



Het Allan-Herndon-Dudley syndroom

Wat is het Allan-Herndon-Dudley syndroom?

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom is een syndroom waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met een lage spierspanning en problemen met bewegen.

Hoe wordt het Allan-Herndon-Dudley syndroom ook wel genoemd?

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom is genoemd naar 3 artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters AHDS.

MCT8-transporter deficiëntie syndroom

Een andere naam voor het Allan-Herndon-Dudley syndroom is MCT8-transporter deficiëntie syndroom. Kinderen met dit syndroom missen een zogenaamd transporteiwit die MCT8 wordt genoemd. Vandaar deze benaming.

Hoe vaak komt het Allan-Herndon-Dudley syndroom voor?

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak het Allan-Herndon-Dudley syndroom voorkomt. Wereldwijd zijn er inmiddels meer dan 100 families bekend met dit syndroom.

Waarschijnlijk is bij een deel van de kinderen die het Allan-Herndon-Dudley syndroom heeft, de juiste diagnose ook niet gesteld, omdat het syndroom niet herkend is.

Door nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing zal deze diagnose waarschijnlijk vaker gesteld gaan worden bij kinderen en volwassenen met dit syndroom

Bij wie komt het Allan-Herndon-Dudley syndroom voor?

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van het Allan-Herndon-Dudley syndroom.

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom komt voornamelijk bij jongens voor.

Waar wordt het Allan-Herndon-Dudley syndroom door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het X-chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het SLC16A2-gen genoemd.

X-gebonden recessief

Deze aandoening erft op zogenaamd X-gebonden recessieve manier over. Dit houdt in dat alle X-chromosomen een fout moeten bevatten op het X-chromosoom op het SLC16A2-gen om klachten te krijgen. Jongens hebben een X-chromosoom, wanneer dit X-chromosoom een fout bevat zullen zij klachten krijgen. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een X-chromosoom een fout bevat, hebben meisjes nog een tweede X-chromosoom die geen foutje bevat en dus kan compenseren voor het X-chromosoom met het foutje. Omdat jongens maar een X-chromosoom hebben, kunnen zij niet compenseren voor de fout op het X-chromosoom en zullen zij de symptomen van het Allan-Herndon-Dudley syndroom krijgen.

Geërfd van een ouder

Een deel van de kinderen heeft het foutje in het SLC16A2-gen geërfd van de moeder.



Meestal was de moeder hiervan niet op de hoogte omdat vrouwen met een foutje in het SLC16A2-gen zelf meestal geen of nauwelijks klachten hebben.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een deel van de kinderen met een Allan-Herndon-Dudley syndroom is het foutje bij het kind zelf ontstaan na de bevruchting van de eicel door de zaadcel en niet overgeërfd van een van de ouders.

Afwijkend eiwit

Het stukje erfelijk materiaal van het SLC16A2-gen bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit. Dit eiwit heet monocarboxylate transporter 8 (MCT8). Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij vervoeren van schildklierhormoon (T3) naar de zenuwcellen toe. Dit schildklierhormoon is nodig voor groei van de hersencellen en voor het maken van verbindingen tussen de hersencellen. Bij kinderen met dit syndroom groeien de hersencellen minder goed en maken ze ook minder goed verbindingen met andere hersencellen. Hierdoor ontstaan de problemen in de ontwikkeling die kinderen met dit syndroom hebben.

Wat zijn de symptomen van het Allan-Herndon-Dudley syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben.

Dit valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling.

Kinderen met dit syndroom hebben een normaal geboortegewicht en een normale lengte en hoofdomtrek.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom zijn vaak erg slap in hun spieren. Ze moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden en moeten goed ondersteund worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen, een groot deel van de kinderen lukt dit pas na de leeftijd van 6 maanden. Ook op oudere leeftijd houden kinderen moeite met het omhoog houden van een hoofd, dit kost hen veel energie.

Problemen met drinken

Een deel van de baby's met het Allan-Herndon-Dudley syndroom heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen. Met het ouder worden, verloopt het drinken bij de meeste kinderen wel beter.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom ontwikkelen zich langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten en staan dan hun leeftijdsgenoten. Voor een



deel van de kinderen is het te moeilijk om zelfstandig te leren lopen. Voor een ander deel van de kinderen is het wel mogelijk om zelfstandig te leren lopen.

Problemen met praten

Voor veel kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom is het heel moeilijk om te leren praten. De eerste woordjes komen vaak later dan gebruikelijk. Voor een deel van de kinderen met dit syndroom is het niet haalbaar om te leren praten. De meeste kinderen hebben op oudere leeftijd een beperkte woordenschat en vinden het lastiger om goedlopende zinnen te maken. De zinnen die ze maken zijn vaak kort en bevatten weinig woorden. Het begrijpen van taal van anderen gaat kinderen met dit syndroom vaak beter af dan het zelf spreken.

Problemen met leren

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben bijna allemaal problemen met leren. De mate van problemen met leren verschilt, sommige kinderen zijn moeilijk lerend of zeer moeilijk lerend. Er zijn ook kinderen die niet leerbaar zijn.

Nu er met behulp van nieuwe genetische technieken steeds meer kinderen met dit syndroom bekend worden, kan het goed zijn dat er ook kinderen zijn die nog minder problemen hebben met leren.

Spierzwakte

Een deel van de mensen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom heeft last van spierzwakte. Zij hebben minder kracht in hun spieren en de spieren zijn sneller vermoeid dan bij mensen zonder dit syndroom.

Dunne spieren

Kinderen met dit syndroom hebben vaak dunne spieren. Hierdoor zien de armen en de benen er ook dun uit.

Hoge spierspanning

Op latere leeftijd, meestal tijdens de peuterleeftijd, wordt de spanning in de spieren geleidelijk aan steeds hoger en worden de armen en benen spastisch. Hierbij zijn de benen vaak meer spastisch dan de armen. Door de spasticiteit is bewegen voor kinderen met dit syndroom veel lastiger. Ook hierdoor verloopt de ontwikkeling van kinderen met dit syndroom trager en kunnen kinderen bepaalde vaardigheden niet meer goed uitvoeren. Een deel van de kinderen die heeft leren lopen, verleert dit weer omdat lopen door de spasticiteit niet meer goed uitvoerbaar is.

Dystonie

Bij een deel van de kinderen komt dystonie voor. Dystonie is een onbedoeld afwijkende stand van een lichaamsdeel. Het wordt bij kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom vaak gezien aan de vingers en aan de handen. Ook kunnen kinderen hun hoofd achterover gooien, de mond openen hun rug bol maken en hun benen strekken als gevolg van dystonie. De dystonie ontstaat vaak op moment dat kinderen in beweging komen en is in rust meestal niet aanwezig. Ook kan de dystonie uitgelokt worden door aanraking, bijvoorbeeld tijdens het aantrekken van kleren of verschonen. Vaak houdt deze dystonie een tot twee minuten aan en verdwijnt dan weer.



Overtollige bewegingen

Veel kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom maken overtollige bewegingen met hun armen en benen. Verschillende bewegingen zijn mogelijk, grote langzame bewegingen (atethotische bewegingen), kleine sierlijke bewegingen (chorea) of weggooiende bewegingen (ballistische bewegingen).

Contracturen

Door de spasticiteit en de dystonie kunnen kinderen hun gewrichten niet meer goed strekken of buigen. Hierdoor kunnen de gewrichten vast gaan groeien in een bepaalde stand, waardoor ze ook niet meer goed te buigen of te strekken zijn. Dit vastgroeien van de gewrichten wordt een contractuur genoemd. Vaak ontstaat bijvoorbeeld een contractuur in de enkels waardoor kinderen hun voeten in spitsvoetstand hebben staan.

Scoliose

Een deel van de kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd.

Problemen met eten

Kinderen met dit syndroom hebben vaker problemen met eten. De meeste kinderen hebben het liefst hun eten gepureerd en houden niet van stukjes in hun eten. Kinderen die te weinig eten kunnen gemakkelijk ondervoed raken.

Open mond

Kinderen met dit syndroom hebben de neiging om door hun mond te ademen in plaats van door hun neus. Dit komt door zwakte van de spieren in het gezicht waardoor kinderen meer moeite moeten doen om hun mond dicht te houden. Wanneer ze hier niet aan denken, dan valt hun mond open.

Epilepsie

Een op de vier kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom krijgt last van epilepsie aanvallen. Verschillende type epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Dit hangt sterk samen met de leeftijd waarop het kind last krijgt van epilepsie aanvallen. Meestal ontstaan de aanvallen op de baby-of de peuterleeftijd, zelden nog nadien.

Problemen met slapen

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom. 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. Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

Gedrag

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben meestal een vrolijk en vriendelijk karakter. Ze zijn gemakkelijk tevreden en kunnen zich zelf goed vermaken. Een deel van de kinderen is wat sneller angstig. Anderen zien juist geen gevaar. Een deel van de kinderen heeft autistiforme kenmerken.



Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben vaak een lang en smal gezicht. Ter hoogte van de slapen is het hoofdje smaller dan op andere plaatsen. De omtrek van het hoofdje is meestal kleiner dan dat van andere kinderen. De oogleden kunnen hangen, dit wordt een ptosis genoemd. De spieren in het gezicht zijn vaak slapper dan gebruikelijk, vaak hebben kinderen open mond gedrag. Vaak zijn de oren van kinderen met dit syndroom groot en bevatten ze weinig windingen. De oorranden kunnen dikker zijn dan gebruikelijk. De oorlellen wippen vaak een beetje omhoog. De neuspunt is vaak stevig. Een deel van de kinderen heeft een zogenaamde trechterborst. Het borstbeen staat naar binnen toe, waardoor een kuil ter hoogte van het borstbeen zichtbaar is. De meeste kinderen hebben platvoetjes. De grote teen steekt vaak naar buiten toe.

Klein hoofdje

Het hoofdje van kinderen met Allan-Herndon-Dudley syndroom groeit ook niet zo hard als bij leeftijdsgenoten, hierdoor krijgen zij een kleiner hoofdje dan leeftijdsgenoten. Een kleiner hoofdje wordt ook wel microcefalie genoemd. Dit valt bij oudere kinderen meer op dan bij jongere kinderen.

Licht van gewicht

Kinderen met dit syndroom zijn vaak een laag lichaamsgewicht.

Lengte

Het merendeel van de kinderen met dit syndroom heeft een normale lichaamslengte. Een klein deel van de kinderen blijft kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

Zien

Bij een deel van de kinderen met dit syndroom bewegen rechter en linker oog niet mooi gelijktijdig. Hierdoor kijken kinderen scheel. Ook kunnen de ogen schokkende bewegingen maken, dit wordt een nystagmus genoemd.

Problemen met slikken

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom kunnen problemen met slikken hebben. Zij verslikken zich in drinken of eten en moeten dan hoesten tijdens het eten of drinken. Dit kan gevaarlijk zijn, omdat er tijdens verslikken eten of drinken in de longen terecht kan komen, waardoor een longontsteking kan ontstaan. Het kan daarom nodig zijn om kinderen via een sonde voeding te geven.

Reflux

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben heel 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 bloedsliertjes.

Kwijlen

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slaphed 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 het Allan-Herndon-Dudley syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Zindelijkheid

De meeste kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom worden op latere leeftijd zindelijk dan gebruikelijk. Een deel van de kinderen is niet in staat om zindelijk te worden.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom zijn op jonge leeftijd vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oorontstekingen.

Meisjes

Meisjes die drager zijn van een foutje in het SLC16A2-gen hebben meestal geen problemen. Een klein deel van de meisjes blijkt milde problemen met leren te hebben.

Hoe wordt de diagnose Allan-Herndon-Dudley syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom als oorzaak van de ontwikkelingsachterstand. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal kunnen zorgen dat een ontwikkelingsachterstand ontstaan. Er zal aanvullend onderzoek nodig zijn om de diagnose Allan-Herndon-Dudley syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom verhoogde waardes van het schildklierhormoon T3 gevonden en verlaagde waardes van schildklierhormoon rT3. De waarde van schildklier stimulerende hormoon TSH is vaak licht verhoogd, maar soms normaal. De waarde van het vT4 is normaal of licht verlaagd.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het X-chromosoom in het SLC16A2-gen



Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), soms kan op deze manier de diagnose Allan-Herndon-Dudley syndroom worden gesteld.

In de toekomst zal door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) mogelijk ook deze diagnose gesteld kunnen worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij een groot deel van de kinderen is te zien dat het geleidingslaagje in de hersenen minder goed is aangelegd of vertraagd wordt aangelegd ten opzichte van kinderen zonder het Allan-Herndon-Dudley syndroom.

Dit is niet specifiek voor het Allan-Herndon-Dudley syndroom en kan ook bij veel andere syndromen voorkomen.

Tegenwoordig wordt ook vaak speciaal MRS onderzoek verricht. Hiermee kunnen bepaalde stoffen in de hersenen gemeten worden met behulp van de MRI. Bij kinderen met Allan-Herndon-Dudley syndroom is de waarde van het schildklierhormoon in de hersenen verlaagd, net als de waarde van het stofje NAA.

Stofwisselingsonderzoek

Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

Oogarts

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom worden altijd een keer door een oogarts gezien om te kijken of er problemen zijn met zien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor het Allan-Herndon-Dudley syndroom, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

Foto van de botten

Wanneer er sprake is van een verkromping van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromping vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Hoe wordt het Allan-Herndon-Dudley syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Allan-Herndon-Dudley syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht het kind en de ouders zo goed mogelijk te leren om gaan met de symptomen die dit syndroom geeft en hinderlijke symptomen daar waar mogelijk te verminderen.



Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine[®]), levetiracetam (Keppra[®]), clobazam (Frisium[®]) en zonisamide (Zonegran[®]).

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Spasticiteit

Er bestaan 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 dantrium, artane[®], benzodiazepines.

Dystonie

Er bestaan ook medicijnen die kunnen maken dat kinderen minder last hebben van dystonie. Medicijnen die hiervoor gebruikt kunnen worden zijn baclofen, trihexyfenidyl, clonazepam, carbamazepine of L-Dopa.

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. Een fysiotherapeut kan advies geven of een hulpmiddel zoals een walker meerwaarde heeft om goed te kunnen bewegen.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of



pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.

Diëtiste

Wanneer kinderen onvoldoende groeien, kan een diëtiste kijken hoe met energieverrijkte voeding toch voor een voldoende groei gezorgd kan worden. Soms is het nodig om kinderen aanvullend sondevoeding te geven, zodat ze voldoende voeding binnen krijgen.

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 die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen. Soms kunnen spalken helpen om minder last te hebben van vergroeiingen aan gewrichten.

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.

School

De meeste kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom volgen speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vanwege de lichamelijke beperkingen gaan veel kinderen naar een school verbonden aan een revalidatiecentrum (mythyschool of cluster 3 school). Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

Endocrinoloog

Een kinderendocrinoloog kijkt of er behandeling van de schildklierproblemen nodig en mogelijk is. Meestal is dat niet het geval. Toedienen van schildklierhormoon kan juist zorgen voor een overmaat aan schildklierhormoon en ontregeling van het lichaam.

Er wordt onderzocht of een behandeling met de combinatie van T4 met propylthiouracil (PTU) meerwaarde heeft wanneer kinderen lichamelijk last hebben van een te snel werkende schildklier. Meestal is dit niet het geval. Het gebruiken van deze medicijnen blijkt geen effect te hebben op het verloop van de ontwikkelingsachterstand.

Oogarts

Een deel van de kinderen heeft een bril nodig om goed te kunnen zien. Wanneer kinderen scheel kijken, dan kan het nodig zijn om een oog een aantal uur per dag af te plakken, om op die manier te voorkomen dat kinderen een lui oog ontwikkelen.

VISIO/Bartimeus

VISIO en Bartimeus zijn instellingen die kinderen en volwassenen die slechtziend of blind zijn begeleidt. Zij kunnen vaak tips hebben hoe kinderen die slecht kunnen zien het best kunnen spelen of benaderd kunnen worden.



Scoliose

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromping te erg wordt, kan verdere verkromping tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie door een orthopeed nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromping niet meer toe zal kunnen nemen.

Tandarts

Kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Het is heel lastig om tandenknarsen tegen te gaan. Er bestaan wel speciale gebitsbeschermers maar de meeste kinderen met dit syndroom houden deze gebitsbeschermers niet in hun mond.

Soms is een behandeling door de orthodontist nodig.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. 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

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. 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 en omeprazol, soms 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.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

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.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

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).

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

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 het Allan-Herndon-Dudley syndroom.

Wat is de prognose van het Allan-Herndon-Dudley syndroom?

Blijvende problemen

Kinderen die een ontwikkelingsachterstand hebben als gevolg van het Allan-Herndon-Dudley syndroom, blijven deze problemen vaak houden op volwassen leeftijd. Jong volwassenen hebben vaak de hulp van anderen nodig hebben om te kunnen functioneren.

Achteruitgang loopfunctie

Kinderen met dit syndroom die hebben leren lopen, kunnen door het optreden van spasticiteit in de benen en in de armen het lopen weer verliezen. Zij hebben dan een rolstoel nodig om zich te kunnen verplaatsen.

Osteoporose

Volwassenen met dit syndroom hebben een vergrote kans om last te krijgen van botontkalking ook wel osteoporose genoemd.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door het Allan-Herndon-Dudley syndroom. De levensverwachting kan normaal zijn. De levensverwachting kan worden verkort als gevolg van moeilijk behandelbare vorm van epilepsie of vaak terugkerende longontstekingen.



Kinderen

De meeste mannen die het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben, zullen later zelf als volwassene geen kinderen krijgen. Dit vanwege hun lichamelijke en verstandelijke beperkingen. Mannen met een mildere vorm van het Allan-Herndon-Dudley syndroom kunnen wel kinderen krijgen. Alle dochters van een man zullen drager zijn, de zoons zullen geen klachten hebben en ook geen drager zijn.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook het Allan-Herndon-Dudley syndroom te krijgen?

Het Allan-Herndon-Dudley syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal van het X-chromosoom. Moeders die drager zijn van deze ziekte kunnen deze ziekte doorgeven aan haar zoons, dochters zullen net als de moeder ook draagster zijn. Broertjes en zusjes van kinderen met het Allan-Herndon-Dudley syndroom hebben daarom een vergrote kans om ook het Allan-Herndon-Dudley syndroom te krijgen. Broertjes hebben 50% kans om ook het Allan-Herndon-Dudley syndroom te krijgen. Zusjes zullen dit syndroom niet krijgen, maar hebben wel 50% kans om drager te zijn. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van het Allan-Herndon-Dudley syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook het Allan-Herndon-Dudley syndroom heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met Allan-Herndon-Dudley syndroom 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 het Allan-Herndon-Dudley syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor Allan-Herndon-Dudley syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

www.erfelijkheid.nl

(site met informatie over erfelijke aandoeningen)

Referenties

1. Further Insights into the Allan-Herndon-Dudley Syndrome: Clinical and Functional Characterization of a Novel MCT8 Mutation. Armour CM, Kersseboom S, Yoon G, Visser TJ. PLoS One. 2015;10:e0139343.
2. Redefining the Pediatric Phenotype of X-Linked Monocarboxylate Transporter 8 (MCT8) Deficiency: Implications for Diagnosis and Therapies. Matheus MG, Lehman RK, Bonilha L, Holden KR. J Child Neurol. 2015;30:1664-8
3. The MCT8 thyroid hormone transporter and Allan-Herndon-Dudley syndrome. Schwartz CE, Stevenson RE. Best Pract Res Clin Endocrinol Metab. 2007;21:307-21



Laatst bijgewerkt: 9 augustus 2016

Auteur: JH Schieving