



Complex-1 deficiëntie

Wat is een complex-1 deficiëntie?

Complex-1 deficiëntie is een stofwisselingsziekte waarbij de mitochondrieën, de energiefabriekjes van alle lichaamscellen, niet goed functioneren waardoor allerlei problemen ontstaan met het functioneren van bijvoorbeeld de hersenen, de spieren, het hart of de lever.

Hoe wordt een complex-1 deficiëntie ook wel genoemd?

Complex-1 deficiëntie is een mitochondriële ziekte. De term mitochondrieel geeft aan dat het probleem bij deze ziekte in de zogenaamde mitochondrieën zit. De mitochondrieën zijn de energiefabriekjes van het lichaam. Complex 1 is een belangrijk eiwit in deze mitochondrieën. De term deficiëntie geeft aan dat kinderen een tekort hebben aan complex 1.

Naast complex 1 deficiëntie bestaan er nog veel meer mitochondriële ziektes.

Complex 1 deficiëntie wordt ook wel NADH co-enzym Q reductase deficiëntie genoemd. Complex 1 is namelijk nauw verbonden met NADH co-enzym Q reductase, wanneer er onvoldoende complex 1 is dan kan NADH co-enzym Q reductase ook niet goed functioneren.

Hoe vaak komt een complex-1 deficiëntie voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak een complex-1 deficiëntie voorkomt bij kinderen. Waarschijnlijk is een groot deel van de kinderen ook niet bekend met de diagnose omdat het moeilijk kan zijn om de diagnose te stellen.

Bij wie komt een complex-1 deficiëntie voor?

Complex-1 deficiëntie is al vanaf de geboorte aanwezig. Het hangt van de hoeveelheid werkzaam complex I af op welke leeftijd kinderen klachten gaan krijgen. Wanneer geen tot nauwelijks werkzaam complex I is zullen de eerste klachten al snel na de geboorte aanwezig zijn. Indien er meer werkzaam complex I is ontstaan de klachten pas op peuter- of kleuterleeftijd. Ook kan het zijn dat de eerste klachten pas op volwassen leeftijd ontstaan.

Zowel jongens als meisjes kunnen een complex-1 deficiëntie krijgen.

Wat is de oorzaak van een complex-1 deficiëntie?

Mitochondrieën

De mitochondrieën zijn de energiefabriekjes van de lichaamscellen. In de mitochondrieën wordt energie vrij gemaakt door het verbranden van allerlei stofjes, zoals suikers en vetten. Deze energie hebben de lichaamscellen nodig om goed te kunnen functioneren. Wanneer er onvoldoende energie aanwezig is, zullen de lichaamscellen hun functies niet meer goed uit kunnen oefenen.

In alle cellen zitten meerdere mitochondrieën. In sommige organen zitten meer mitochondrieën dan in andere cellen. De cellen van de hersenen, de spieren, het hart en de lever bevatten veel mitochondrieën. Dit komt omdat deze organen continu veel energie nodig hebben. Dit zijn dan ook de organen die het eerst in de problemen komen wanneer de mitochondrieën niet voldoende energie kunnen leveren.

Complex 1

Complex 1 is een heel belangrijk eiwit in de mitochondrieën. Complex 1 is een onderdeel van de zogenaamde ademhalingsketen. Naast complex 1 bestaan er ook complex 2,3 en 4. Zonder complex-1 kan de ademhalingsketen niet functioneren. Hierdoor levert het mitochondrion te weinig of helemaal geen energie. De hoeveelheid energie die het mitochondrion nog kan leveren hangt af van de hoeveelheid werkzaam complex 1 wat nog aanwezig is. Hoe minder complex 1 hoe minder energie het mitochondrion levert. Met te weinig of zelfs geen energie kunnen allerlei lichaamscellen niet goed functioneren, waardoor klachten ontstaan.

Fout in erfelijk materiaal

Het tekort aan complex 1 wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Deze fout kan zowel liggen in het erfelijk materiaal van de chromosomen als in het erfelijk materiaal van het



mitochondrion zelf. Het mitochondrion bevat zelf namelijk ook erfelijk materiaal met informatie voor de aanmaak van stoffen die het mitochondrion nodig heeft, waaronder complex 1.

Overerving

De fout in het erfelijk materiaal kan bij het kind zelf ontstaan zijn na de bevruchting van de eicel met de zaadcel. De fout in het erfelijk materiaal kan ook overgeërfd zijn van de ouders.

De fout in het erfelijk materiaal bij een complex 1-deficiëntie kan zowel op het erfelijk materiaal van de chromosomen, het X-chromosoom of op het erfelijk materiaal van de mitochondrieën zelf liggen. Bij de bevruchting van de eicel met de zaadcel komen alleen de mitochondrieën van de moeder bij het kind terecht. De zaadcel brengt geen mitochondrieën mee. Wanneer een ziekte overerft via het erfelijk materiaal van de mitochondrieën kan dus alleen een moeder de fout in het erfelijk materiaal doorgeven aan haar kinderen (zowel jongens als meisjes). Een vader met een fout in het erfelijk materiaal van de mitochondrieën kan deze ziekte niet overgeven aan zijn kinderen.

Deze manier van overerven verschilt dus veel van andere erfelijke ziektes die via het erfelijk materiaal van de chromosomen overerven.

Wanneer de fout in het erfelijk materiaal overerft via de chromosomen overerft, zijn vaak beide ouders drager van de fout, zonder dat zij zelf klachten hebben.

Ook kan de fout in het erfelijk materiaal overerven via het X-chromosoom.

Er bestaan veel verschillende foutjes die allemaal kunnen leiden tot een complex 1 deficiëntie.

Aantal afwijkende mitochondrieën

Bij een Complex-1 deficiëntie blijken het vaak zo te zijn dat niet alle mitochondrieën een fout bevatten. In een cel zitten veel mitochondrieën. Het kan in de ene cel zo zijn dat de helft van de mitochondrieën de fout bevat en de ander helft niet. In een andere cel bevat 90% van de mitochondrieën een fout en 10% niet. Deze laatste cel zal waarschijnlijk veel meer problemen hebben dan de eerste cel. Maar zelfs dat hoeft niet zo te zijn.

Dit maakt dat het heel erg moeilijk is om aan te geven hoeveel klachten een kind zal krijgen en hoe de ziekte zal verlopen.

Welke klachten heeft een kind met een complex-1 deficiëntie?

Variatie

Het aantal symptomen en de mate van ernst kan van kind tot kind erg verschillen. Dit hangt samen met de hoeveelheid mitochondrieën die aangedaan zijn en de hoeveelheid werkzaam complex 1 wat nog aanwezig is.

Kinderen waarbij de ziekte al op jonge leeftijd klachten geeft, hebben vaak meer en ernstiger klachten dan bij kinderen waarbij de ziekte pas op latere leeftijd klachten geeft. Maar dit hoeft niet altijd zo te zijn, complex-1 deficiëntie blijft niet goed voorspelbaar.

Sommige kinderen hebben vooral klachten als gevolg van het niet goed functioneren van de spieren, anderen door het niet goed functioneren van de hersenen en weer ander juist van het niet goed functioneren van de lever.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie kunnen een ontwikkelingsachterstand hebben. Deels komt dit door de verminderde kracht van de spieren, deels door het minder goed functioneren van de hersenen.

Kinderen met een complex 1 deficiëntie zijn vaak later met lachen, rollen, zitten, staan en lopen dan leeftijdsgenoten. Ook kan de spraak-taalontwikkeling later op gang komen. Dit hoeft echter niet zo te zijn. Sommige kinderen hebben problemen met leren en onthouden, anderen weer niet.

Lage spierspanning

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie hebben vaak een lage spierspanning in hun spieren. Daarom voelen ze slap aan. Baby's moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden, anders glippen ze zo uit de handen weg.

Bij oudere kinderen kunnen de gewrichten vaak veel grotere bewegingsmogelijkheden dan normaal. Hierdoor kunnen bijvoorbeeld de knieën en de ellebogen overstrekt worden en worden de gewrichten gemakkelijk overbelast.



Spierzwakte

Bij kinderen met een complex-1 deficiëntie zijn de spieren sneller vermoeid en minder sterk. Dit valt het eerst op bij de spieren van de schouders en bij de spieren van het bekken. Kinderen met een Complex-1 deficiëntie kunnen waggelend lopen en vallen gemakkelijker dan andere kinderen. Veel kinderen die net hebben leren lopen, hebben de neiging om op hun tenen te lopen. Traplopen en klimmen is vaak moeilijk. Ook krijgen kinderen met een Complex-1 deficiëntie moeite om vanuit een zittende positie op de grond overeind te komen. Ze hebben hierbij de hulp van hun handen en armen nodig en klimmen als het ware via hun lichaam omhoog tot staande positie. Dit wordt de beweging van Gowers genoemd.

Door de spierzwakte van de schouders is het voor kinderen met een Complex-1 deficiëntie zwaar om met de armen boven schouderhoogte te werken. Activiteiten zoals aan-en uitkleden of haren kammen zijn daardoor moeilijk.

Ook hebben kinderen vaak moeite om iets boven hun hoofd te doen. Wanneer de spieren van de handen ook aangedaan zijn, zijn fijne werkjes met de handen zoals schrijven, knoopjes dicht doen ook lastig.

Spierpijn

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie krijgen gemakkelijk last van pijn in de spieren. Dit komt vaak al na geringe inspanning en is het gevolg van overbelasting van de verzwakte spieren. Deze pijnklachten treden met name aan het eind van de dag op.

De pijn zit meestal in de spieren van de nek, schouder en onderrug. Ook kunnen pijnklachten als gevolg van spierkramp in de verzwakte spieren ontstaan.

Sneller moe

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie merken dat zij sneller moe zijn na enige tijd inspannen. Ze kunnen minder ver lopen en minder lang spelen als andere kinderen.

Slechte eetlust

Kinderen met een complex 1 deficiëntie kunnen een slechte eetlust hebben waardoor het eten en drinken moeizaam verloopt. Sommige kinderen met deze ziekte spugen erg veel.

Hoge spierspanning

Kinderen met een complex 1 deficiëntie kunnen ook juist een hoge spierspanning krijgen en spasticiteit ontwikkelen. Deze spasticiteit ontstaat wanneer de hersenen en het ruggenmerg niet meer goed kunnen functioneren door een tekort aan energie. De armen en benen worden stijf en kunnen niet meer goed bewogen worden. De benen gaan vaak in een gestrekte stand staan, bij erg spasticiteit kunnen de benen ook over elkaar heen kruizen. De armen vaak de neiging om in een gebogen stand te gaan staan. Spasticiteit beïnvloedt het bewegen. Wanneer kinderen zich niet lekker voelen neemt de spasticiteit vaak toe.

Dystonie

De spieren in het lichaam bijvoorbeeld in de armen of benen kunnen ook in een vreemde stand gaan staan. Dit wordt dystonie genoemd. Ook dystonie belemmert het normaal bewegen.

Parkinsonachtig beeld

Complex 1 deficiëntie kan ook een beeld veroorzaken wat lijkt op de ziekte van Parkinson. Vaak ontstaat dit op oudere leeftijd. Deze jongeren hebben weinig mimiek in hun gezicht. Het bewegen gaat stijfjes en traag. Omdraaien en snelle bewegingen zijn moeilijk.

Coördinatie

Naast spasticiteit en dystonie kunnen ook problemen met de coördinatie ontstaan als gevolg van een complex 1 deficiëntie. De bewegingen verlopen schokkerig. De armen en benen kunnen trillen. Wanneer kinderen kunnen lopen, dan lopen deze kinderen vaak wijdbeens om hun evenwicht te kunnen bewaren.



Vergroeiingen

Als gevolg van de verminderde spierkracht of als gevolg van spasticiteit en dystonie worden de gewrichten minder goed bewogen waardoor ze in een bepaalde stand kunnen komen te staan. Hierdoor ontstaan vergroeiingen van de gewrichten wat het lopen verder bemoeilijkt. Deze vergroeiingen worden contracturen genoemd.

De meest kwetsbare gewrichten voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de enkels, hierdoor kunnen de voeten in spitsstand komen te staan. Andere gewrichten die gevoelig zijn voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de knieën, de ellebogen, de schouders en de heupen.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met een complex 1 deficiëntie krijgt epilepsie aanvallen. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Vaak komen epilepsie aanvallen met spierschokjes voor, zogenaamde myocloniën.

Groot hoofd

Het hoofd van kinderen met een complex-1 deficiëntie groeit vaak sneller dan het hoofd van andere kinderen. Hierdoor hebben deze kinderen verhoudingsgewijs een groter hoofd. Vaak groeit het hoofd steeds verder van het normale groeiijntje af.

Problemen met zien

Kinderen met een complex 1 deficiëntie krijgen vaak problemen met het zien. Dit komt omdat het netvlies minder goed gaat functioneren waardoor kinderen steeds slechter gaan zien. Dit begint vaak met slecht zien in het donker, geleidelijk aan ontstaan ook problemen met zien overdag. Ook gaat de oogzenuw vaak steeds slechter functioneren.

De oogleden van kinderen met een Complex-1 deficiëntie kunnen gaan hangen wanneer ze moe zijn. Dan kunnen er ook problemen met het bewegen van de ogen zijn waardoor de kinderen last hebben van dubbelzien. Soms komende schokkende bewegingen van de ogen voor.

Slechthorendheid

Een deel van de kinderen met een Complex-1 deficiëntie heeft problemen met horen en is slechthorend. De slechthorendheid neemt geleidelijk aan toe. Kinderen kunnen helemaal doof worden

Hart

Het hart is ook een spier die voortdurend energie nodig heeft. Bij een deel van de kinderen met een Complex-1 deficiëntie functioneert ook de hartspier minder goed. Vaak wordt de hartspier geleidelijk aan steeds dikker. Het hart heeft daardoor moeite om het bloed rond te pompen. Dit kan klachten geven van vermoeidheid of van vocht vasthouden.

Ook kunnen hartritmestoornissen ontstaan.

Kleine lengte

De meeste kinderen met een Complex-1 deficiëntie zijn kleiner van lengte dan het gemiddelde kind.

Suikerziekte

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie hebben een iets verhoogde kans om later suikerziekte te krijgen.

Ademhalingsproblemen

De spieren van de buik en de borstkas zijn belangrijk voor de ademhaling. Bij een klein deel van de kinderen met een Complex-1 deficiëntie worden deze spieren ook steeds zwakker. Geleidelijk aan zal het ademen steeds moeilijk gaan. In het begin van de ziekte valt dit nog niet zo op. Vaak is een van de eerste klachten het wakker worden met hoofdpijn in de ochtend. Dit komt omdat de ademhaling onvoldoende is geweest om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof en te ontdoen van voldoende koolzuur. Ook slapen deze kinderen vaak onrustig en voelen zij zich niet fit.



Geleidelijk aan ontstaan ook problemen van kortademigheid. Vaak is dan ademhalingsondersteuning nodig om te zorgen voor voldoende ademhaling en het voorkomen van klachten van kortademigheid. In het begin alleen 's nachts, later ook overdag en tot slot vaak gedurende de hele dag. Als gevolg van de ademhalingsmoeilijkheden kunnen kinderen met een Complex-1 deficiëntie minder goed ophoesten en doorademenen waardoor ze kwetsbaar zijn voor het ontstaan van longontstekingen.

Verkromming van de rug

Bij kinderen met een Complex-1 deficiëntie die in een rolstoel komen te zitten, ontstaat er vaak een verkromming van de rug. Dit komt door verzwakking van de spieren van de buik en de rug. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Door de scoliose verslechtert de houding en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan.

Problemen met de lever

Ook de lever kan in problemen komen bij kinderen met een complex 1 deficiëntie. De lever speelt een belangrijke rol bij het ontgiften van het bloed. Wanneer de lever niet meer goed functioneert kunnen er te veel afvalstoffen in het bloed terecht komen. Hierdoor kunnen klachten ontstaan van slaperigheid, geïrriteerdheid, geelzucht, dikke buik, vocht vasthouden, verhoogde bloedingsneiging.

Problemen met de nieren

Door het tekort aan energie kunnen ook de nieren in problemen komen. De nieren werken minder goed en voeren allerlei stofjes af die eigenlijk in het lichaam zouden moeten blijven. Hierdoor kan een tekort aan bepaalde stofjes ontstaan. Een deel van de kinderen ontwikkelt bloedarmoede.

Leigh syndroom

Complex 1 deficiëntie kan het beeld van een Leigh syndroom veroorzaken.

Hereditaire opticusatrofie van Leber

Ook kan een complex 1 deficiëntie het ziektebeeld hereditaire opticusatrofie van Leber veroorzaken.

Hoe wordt de diagnose Complex-1 deficiëntie gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek kan vermoed worden dat er sprake is van mitochondriële ziekte. Aanvullend onderzoek is nodig om deze diagnose te bevestigen en om uit te zoeken om welke mitochondriële ziekte het gaat.

Bloedonderzoek

Door middel van bloedonderzoek kunnen een aantal afwijkingen in het bloed gevonden worden die wijzen op het voorkomen van een stofwisselingsziekte van de mitochondrieën. Zo is het stofje lactaat (melkzuur) vaak verhoogd in de het bloed waardoor de zuurgraad van het bloed toeneemt. Dit verschijnsel wordt lactaat acidose genoemd. Zelfs als het lactaat in het bloed normaal is, kan er toch nog sprake zijn van een mitochondriële ziekte. Soms wordt er daarom voorgekozen om 6 maal op een dag, voor en na drie maaltijden de waarde van het stofje lactaat te bepalen.

Het suikergehalte in het bloed kan juist verlaagd zijn.

Een ander stofje in het bloed wat verhoogd kan zijn is het stofje alanine.

Ook het spierenzym creatinekinase (CK) kan verhoogd zijn wanneer er spiercellen kapot zijn gegaan. Vaak wordt door middel van bloedonderzoek ook gekeken of er problemen zijn met het functioneren van de lever of van de nieren.

Urineonderzoek

Door middel van urineonderzoek kan ook gekeken worden of er problemen zijn met het functioneren van de mitochondrieën. Het stofje lactaat of het stofje alanine kunnen verhoogd zijn.

Liquoronderzoek

Door middel van een ruggenprik kan vocht verkregen worden dat normaal rondom de hersenen en het ruggenmerg stroomt. Dit vocht wordt liquor genoemd. In dit vocht kan zich ook een te grote



hoeveelheid van het stofje lactaat bevinden. Dit is een aanwijzing dat ook de hersenen of het ruggenmerg een probleem hebben met de energievoorziening. Ook is het eiwitgehalte in het vocht vaak licht verhoogd.

Spierecho

Met behulp van ECHO-onderzoek kunnen de spieren van kinderen met verdenking op een Complex-1 deficiëntie worden onderzocht. Het blijkt dat de spieren van kinderen met een Complex-1 deficiëntie er vaak anders uit zien dan de spieren van kinderen zonder deze ziekte.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van een aandoening van de spieren of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met een Complex-1 deficiëntie worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier.

Spierbiopt

Om de diagnose Complex-1 deficiëntie te kunnen stellen is het nodig om een stukje spier onder de microscoop te onderzoeken. Door middel van een kleine snee in het bovenbeen wordt een klein stukje spier weggehaald wat door de patholoog bekeken wordt onder de microscoop. De patholoog kan afwijkingen zien aan de spieren die kunnen wijzen op een spierziekte. Ook kan de hoeveelheid en de werkzaamheid van de verschillende stofjes in de mitochondrieën bepaald worden. Zo kan aangetoond worden of de mitochondrieën problemen hebben met functioneren. Ook kan gekeken worden of er een tekort is aan complex 1.

ECG

Op een hartfilmpje (ECG) kunnen aanwijzingen gevonden worden voor hartritmestoornissen.

ECHO van het hart

Vaak zal er ook een ECHO van het hart gemaakt worden om te kijken of er ook problemen zijn met het functioneren van de hartspier.

EEG

Door middel van een hersenfilmpje (EEG) kan een beeld verkregen worden of de hersenen ook problemen hebben als gevolg van het niet goed functioneren van de mitochondrieën. Bij kinderen met epilepsie worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien op het EEG.

MRI-scan van de hersenen

Een andere manier om te kijken of de hersenen ook problemen hebben met het niet goed functioneren van de hersenen is het maken van een MRI-scan van de hersenen. Op deze MRI-scan kan dan te zien zijn dat de hersenen minder volume hebben dan gebruikelijk is voor de leeftijd. Soms zijn er ook witte vlekken te zien in de hersenen als uiting van beschadiging van de hersenen. Met behulp van MRI-spectroscopie kan bij een deel van de kinderen een verhoogd lactaat gehalte in de hersenen worden aangetoond.

Genetisch onderzoek

Bij een deel van de kinderen met een Complex-1 deficiëntie is het mogelijk om de fout in het erfelijke materiaal van de mitochondrieën of van de chromosomen aan te tonen. Dit genetisch onderzoek vindt vaak plaats met behulp van bloed of met behulp van het materiaal uit het spierbiopt.

Hoe worden kinderen met een Complex-1 deficiëntie behandeld?

Geen genezing

Er bestaan geen behandeling die een Complex-1 deficiëntie kan genezen. De behandeling is erop gericht om zo min mogelijk last te hebben van de gevolgen van een Complex-1 deficiëntie en zo goed mogelijk om te kunnen gaan met de beperkingen die als gevolg van een Complex-1 deficiëntie bestaan.



Medicijnen

Hoewel niet overtuigend aangetoond dat het daadwerkelijk helpt, krijgen veel kinderen vitaminepreparaten voorgeschreven die de functie van de mitochondrieën ondersteunen. Veel gebruikte vitaminepreparaten zijn co-enzym Q10, levocarnitine, riboflavine (vitamine B2), thiamine (vitamine B1), biotine (vitamine B8) of idebedone, vitamine A of vitamine E. Niet alle dokters zijn overtuigd van de meerwaarde van deze medicijnen. Het innemen van deze medicijnen vraagt dagelijks inname van meerdere (waaronder grote) tabletten, wat een hele belasting kan zijn voor een kind. Aan kinderen met epilepsie aanvallen worden vaak medicijnen gegeven die nieuwe epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. Het medicijn valproaat (Depakine®) wordt liever niet gegeven omdat dit de functie van de mitochondrieën kan verslechteren.

Kinderen met suikerziekte worden behandeld met suikerverlagende medicijnen, vaak zal ook een behandeling met insuline nodig zijn.

De kindercardioloog kan medicijnen voorschrijven die de pompfunctie van het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die hartritmestoornissen voorkomen. De longarts kan medicijnen voorschrijven die de longfunctie kunnen ondersteunen, soms zijn antibiotica nodig om infecties te behandelen of te voorkomen.

Ook kunnen er medicijnen nodig zijn die zorgen dat een jongere die weinig beweegt geen last krijgt van verstopping van de darmen.

Goede voedingstoestand

Het is voor kinderen met een Complex-1 deficiëntie van groot belang om in een goede voedingstoestand te blijven. Daarom is regelmatig eten erg belangrijk. Een diëtiste kan extra adviezen geven om een goede voedingstoestand te behouden. Wanneer kinderen met een Complex-1 deficiëntiesuikerziekte krijgen wordt dat vaak in eerste instantie ook behandeld met een dieet.

Fysiotherapie

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd. Het is van belang om zo lang mogelijk te proberen in beweging te blijven. De fysiotherapeut kan adviezen geven over geschikte sporten zoals wandelen, zwemmen en fietsen, maar ook bijvoorbeeld voetballen.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe vergroeiingen van de gewrichten als gevolg van de verminderde mogelijkheid tot bewegen voorkomen kunnen worden.

Daarnaast leert de fysiotherapeut kinderen ook oefeningen om de ademhalingsspieren te trainen en oefeningen om slijm in de luchtwegen zo goed mogelijk op te kunnen hoesten.

Ergotherapie

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van deze bezigheden te vergemakkelijken. Wanneer het lopen te moeilijk wordt, zal vaak gekozen worden voor een elektrische rolstoel zodat kinderen zichzelf onafhankelijk kunnen blijven verplaatsen. Een rolstoel die zelf met de handen moet worden voortbewogen vraagt meestal te veel van kinderen met een Complex-1 deficiëntie en is daarom niet geschikt voor dagelijks gebruik, alleen voor gebruik op plaatsen waar de elektrische rolstoel niet gebruikt kan worden. Niet alle kinderen met een Complex-1 deficiëntie zullen een rolstoel nodig hebben.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts



De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen. Ook schrijft de revalidatiearts vaak nachtsplanken voor die spitsvoeten helpen te voorkomen of lange splanken voor overdag die het lopen gemakkelijker maken.

Regelmatig rustpauzes

Voor kinderen met een Complex-1 deficiëntie is het belangrijk om na een tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen om de spieren weer de kans te geven om te herstellen.

Vermijden overgewicht

Voor kinderen met een Complex-1 deficiëntie is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van de ziekte leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht.

School

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie kunnen een normale intelligentie hebben, maar vaak zijn er wel problemen met leren. Een deel van de kinderen kan gewoon basisonderwijs volgen. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten. Via het rugzakje kan er extra begeleiding op school verkregen worden. Wanneer er veel problemen zijn met bewegen en met vermoeidheid kan het soms niet meer mogelijk zijn om basisonderwijs te volgen en gaan veel kinderen naar een cluster 3 school toe: een mytylschool. Deze scholen zijn vaak aangepast aan kinderen met een beperking.

Pijnstillers

Wanneer ondanks een goede houding, regelmatig rustpauzes en een gezond gewicht nog pijnklachten bestaan, kunnen pijnstillers helpen deze pijnklachten te verminderen. Ook warmtezakjes op pijnlijke spieren kunnen verlichting geven. Wisseling van houding tijdens het zitten en liggen is ook erg belangrijk om pijn als gevolg van drukplekken te voorkomen.

Korset

Voor kinderen met een verkromming van de rug als gevolg van spierzwakte kan een korset helpen voor een betere houding. Uiteindelijk is het dragen van een korset meestal niet afdoende en zal toch een operatie noodzakelijk zijn.

Operatie

Bij kinderen met een ernstige verkromming van de rug (scoliose) is vaak een operatie nodig om verder gaan verkromming te voorkomen. De wervels van de rug worden dan vastgezet. Ook kunnen operaties nodig zijn om vergroeiingen van gewrichten te corrigeren.

Beademing

Een deel van de kinderen met een Complex-1 deficiëntie met spierzwakte krijgt steeds meer problemen met ademen als gevolg van verzwakking van de ademhalingsspieren en als gevolg van een ernstige verkromming van de rug. In het begin leiden deze ademhalingsproblemen tot ochtendhoofdpijn, onrustig slapen, vermoeidheid. Deze klachten kunnen verbeteren door nachtelijk ademhalingsondersteuning, bijvoorbeeld in de vorm van neuskapbeademing of CPAP-ondersteuning. Geleidelijk aan ontstaan vaak ook problemen overdag en is ook overdag ademhalingsondersteuning nodig.

KNO-arts

De KNO-arts beoordeelt kinderen met een Complex-1 deficiëntie regelmatig op het voorkomen van gehoorsverlies. Sommige kinderen met ernstig gehoorsverlies komen in aanmerking voor een cochleaire implantatie om weer enige gehoorsfunctie te hebben.

Oogarts

De oogarts zal bij kinderen met een Complex-1 deficiëntie regelmatig de ogen controleren. Wanneer er problemen ontstaan met zien, kan de oogarts adviezen geven hoe hier mee om te gaan.



Wanneer kinderen met een Complex-1 deficiëntie veel last hebben van hangende oogleden, kan dit probleem soms verminderd worden door middel van een operatie.

Kindercardioloog

De kindercardioloog zal met regelmaat beoordelen of er sprake is van problemen met de hartspier of met het hartritme.

Orthooped

Ook de orthooped zal regelmatig kijken naar kinderen met een complex 1 deficiëntie. De orthooped let met name op het ontstaan van een zijwaartse verkromming van de wervels en op het ontstaan van vergroeiingen van gewrichten. Om dit goed te beoordelen zal de orthooped regelmatig foto's van de wervelkolom en van bepaalde gewrichten laten maken.

Longarts

Kinderen met een Complex-1 deficiëntie met spierzwakte zullen ook regelmatig gezien worden door de longarts om te kijken hoe goed hun longen functioneren. De longarts zal regelmatig de longfunctie laten bepalen, met name de hoeveelheid lucht die tijdens een maximale inademing en uitademing kunnen worden ingeademd en de maximale uitademingssnelheid zijn een goede maat voor het functioneren van de longen en de ademhalingsspieren. Wanneer er problemen zijn met de ademhaling, kan de longarts ademhalingsondersteunende behandeling geven.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met een Complex-1 deficiëntie is heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging van de Nederlandse vereniging van spierziekten of van stofwisselingsziekten 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 een complex-1 deficiëntie voor de toekomst?

Moeilijk voorspelbaar

Het is moeilijk aan te geven hoe de toekomst van kinderen met een complex-1 deficiëntie eruit ziet. Een deel van de kinderen blijft stabiel, een andere deel van de kinderen gaat geleidelijk aan achteruit. Ook hierbij verschilt het tempo. Een deel van de kinderen zal uiteindelijk een rolstoel nodig hebben om zich te verplaatsen, een ander deel blijft zelf lopen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een complex-1 deficiëntie hangt samen met de ernst en de uitgebreidheid van de ziekte. Wanneer er veel complicaties zijn heeft dit een negatief effect op de levensverwachting. Complicaties die een negatief effect op de levensverwachting hebben zijn ademhalingsproblemen, frequente longontstekingen en problemen met het functioneren van het hart.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om een complex-1 deficiëntie te krijgen?

Erfelijke aandoening

Complex-1 deficiëntie is vaak een erfelijke aandoening. De fout op het erfelijk materiaal kan zowel op de chromosomen liggen als op het erfelijk materiaal van de mitochondrieën zelf. De kans dat broertjes en zusjes daarom ook een mitochondriële ziekte zullen krijgen kan enorm variëren van bijna 0 tot bijna 100%.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie overgeven.

Het is mogelijk om prenatale diagnostiek naar een Complex-1 deficiëntie te verrichten als bekend is waar de fout op het erfelijk materiaal aanwezig is. Het valt echter niet goed te voorspellen wat de ernst van het ziektebeeld zal zijn. Dit hangt namelijk af van het aantal aangedane mitochondrieën in



verhouding tot het aantal niet aangedane mitochondrieën. Deze verhouding is vaak anders in het vruchtwater of in de placenta dan in het kind zelf.

Links

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging voor spierziekten)

www.vsop.nl

(Nederlandse vereniging voor stofwisselingsziekten)

www.metakids.nl

(site die onderzoek naar stofwisselingsziekten bij kinderen stimuleert)

<http://baserv.uci.kun.nl/~ncmd/nl.htm#mz>

(Centrum voor mitochondriële ziektes van het Universitair Medisch Centrum St. Radboud te Nijmegen)

Referenties

1. Human NADH:ubiquinone oxidoreductase deficiency: radical changes in mitochondrial morphology? Koopman WJ, Verkaart S, Visch HJ, van Emst-de Vries S, Nijtmans LG, Smeitink JA, Willems PH. Am J Physiol Cell Physiol. 2007;293:C22-9.
2. Molecular genetic and clinical aspects of mitochondrial disorders in childhood. Moslemi AR, Darin N. Mitochondrion. 2007;7:241-52.

auteur: J.H. Schieving

laatst bijgewerkt: 27 november 2008