



Corticale dysplasie

Wat is een corticale dysplasie?

Een corticale dysplasie is een aanlegstoornis van de hersenen waarbij de hersenschors anders opgebouwd is dan gebruikelijk.

Hoe wordt een corticale dysplasie ook wel genoemd?

De term corticaal betekent hersenschors, het gedeelte aan de buitenkant van de hersenen waar de hersencellen liggen. De term dysplasie betekent dat de hersenen zich hier niet (dys) goed ontwikkeld (plasie) hebben.

Een corticale dysplasie is een verzamelnaam voor verschillende typen aanlegstoornissen van de hersenen.

Hoe vaak komt een corticale dysplasie voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak een corticale dysplasie voorkomt bij kinderen.

Waarschijnlijk komt het best regelmatig voor. Met behulp van de steeds verbeterende MRI-technieken kunnen steeds kleinere corticale dysplasieën ontdekt worden bij kinderen waarbij dat voorheen nog niet mogelijk was.

Bij wie komt een corticale dysplasie voor?

Een corticale dysplasie is meestal al vanaf de geboorte aanwezig. Een corticale dysplasie hoeft niet direct na de geboorte klachten te geven, de klachten ontstaan vaak pas op latere leeftijd. Zowel jongens als meisjes kunnen een corticale dysplasie hebben.

Wat is de oorzaak van een corticale dysplasie?

Verkeerde aanleg van de hersenen

Bij kinderen met een corticale dysplasie zijn de hersencellen niet op de plek komen te liggen waar ze horen te komen liggen. Bij het nog ongebooren kind liggen de hersencellen eerst allemaal in een gebied diep in de hersenen naast de holtes die in de hersenen liggen. Vanaf deze plaats moeten de hersencellen zich verplaatsen naar de plek waar ze horen te komen liggen. Dit verplaatsen wordt migreren genoemd. Migreren is een ingewikkeld proces waarbij heel veel verschillende stofjes en informatie uit het erfelijk materiaal betrokken is. Ook kan het proces verstoord worden wanneer de nog ongebooren baby een infectie doormaakt in de baarmoeder.

Verschillende types corticale dysplasie

Er bestaan verschillende types corticale dysplasie afhankelijk van de manier waarop de hersencellen uiteindelijk komen te liggen.

Wanneer alleen een klein deel van de hersencellen op een verkeerde plek ligt en de overige hersencellen allemaal op hun normale plek liggen, wordt gesproken van een corticale heterotopie. Wanneer alle hersencellen op hun oorspronkelijk plek blijven liggen naast de hersenholtes (ventrikels genoemd) dan wordt gesproken van een periventriculaire heterotopie.

Wanneer de hersencellen wel naar de buitenkant van de hersenen migreren maar door op een kluitje blijven liggen, wordt het oppervlak van de hersenen glad. Dit wordt een lissencefalie genoemd. Wanneer de hersencellen naar de buitenkant gaan en niet allemaal op een kluitje blijven liggen maar zich wel een beetje verplaatsen, dan zitten er wel wat windingen aan de oppervlakte van de hersenen, maar veel te weinig. Dit wordt een pachygyrie genoemd.

Wanneer er juist te veel, maar te kleine windingen ontstaan wordt dit een polymicrogyrie genoemd. Wanneer de hersencellen in een laag gaan liggen net onder de plek waar ze zouden moeten gaan liggen wordt dit een subcorticale bandheterotopie genoemd.



Als de hersencellen aan een kant van de hersenen afwijkend liggen waardoor deze hersenhelft te groot wordt, wordt dit een hemimegaencefalie genoemd.

Verstoorde werking van de hersenen

Hersencellen die niet op de juiste plek liggen, kunnen hun taak niet of niet goed uitvoeren. Ook kunnen deze hersencellen de functie van andere hersencellen die wel op de goede plek liggen verstoren. In de hersenen worden allerlei verbindingen gemaakt tussen de verschillende hersencellen. Deze verbindingen worden ook minder goed aangelegd bij een corticale dysplasie.

Hierdoor functioneren de hersenen minder goed als zou moeten. Dit veroorzaakt de klachten die een kind met een corticale dysplasie heeft.

Foutje in erfelijk materiaal

Het migreren van hersencellen is een ingewikkeld proces wat geregeld wordt door middel van stofjes die aangemaakt worden aan de hand van het erfelijk materiaal. Wanneer er een foutje in het erfelijk materiaal zit, dan kunnen bepaalde stofjes ontbreken of juist te veel aanwezig zijn, waardoor de hersencellen op een verkeerde plek te komen liggen. Een foutje in het erfelijk materiaal dan komen de cellen op een verkeerde plek te liggen. Hierdoor kunnen deze cellen niet zo goed functioneren als eigenlijk zou moeten. Er worden steeds meer foutjes ontdekt die allemaal er voor kunnen zorgen dat de hersencellen niet op hun goede plek komen te liggen. Lang alle foutjes zijn echter nog niet bekend.

Syndromen

Er zijn al langere tijd syndromen bekend waarbij kinderen een corticale dysplasie hebben, vaak in combinatie met nog andere symptomen. Voorbeelden van zulke syndromen zijn Tubereuze sclerose, Sturge-Weber syndroom of Neurofibromatose.

Infectie

Wanneer een baby in de baarmoeder een infectie doormaakt in de periode waarin de hersencellen naar hun juiste plek toe gaan, kan dit ervoor zorgen dat de hersencellen niet goed terecht komen. Verschillende infecties kunnen dit veroorzaken. Infecties die vooral tijdens de zwangerschap kunnen zorgen voor een infectie bij de nog ongeboorte baby zijn de zogenaamde TORCHES-infecties: TOxoplasmose, Rubella (Rode Hond), CMV, HERpes, HIV en Syfilis. Daarnaast kunnen ook andere infecties hiervoor zorgen.

Problemen met de bloedvoorziening

Ook problemen met de bloedvoorziening naar de hersenen, kunnen er voor zorgen dat de hersenen zich anders ontwikkelen dan gebruikelijk. Problemen met de bloedvoorziening kunnen bijvoorbeeld ontstaan wanneer de placenta (moederkoek) niet goed functioneert.

Afwijkingen aan andere organen

De stofjes die er voor zorgen dat de hersencellen op de juiste plek komen te liggen, zorgen er vaak ook voor dat andere cellen in het lichaam op de juiste plek komen te liggen. Dit kan er voor zorgen dat enkele typische veranderingen in het uiterlijk aanwezig zijn. Ook kunnen er bijvoorbeeld afwijkingen aan het hart of aan andere organen voorkomen.

Wat zijn de symptomen van een corticale dysplasie?

Grote variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die een corticale dysplasie veroorzaakt. Hoe groter en uitgebreider de corticale dysplasie, hoe meer symptomen



in de regel. Sommige kinderen met een kleine corticale dysplasie hebben in het geheel geen klachten. Andere kinderen met uitgebreidere corticale dysplasieën hebben uitgebreide klachten.

Epilepsie

Een corticale dysplasie veroorzaakt bij een groot deel van de kinderen epilepsie aanvallen. Vaak gaat het om partiële aanvallen die worden veroorzaakt door epileptische activiteit in de hersenen ter plaatse van de corticale dysplasie. Kinderen krijgen dan bijvoorbeeld schokjes aan een kant van het lichaam, terwijl ze dit gewoon bewust mee maken. De epileptische activiteit kan zich uitbreiden waardoor de gehele hersenen meedoen. Hierdoor raken kinderen buiten bewustzijn en kunnen de schokjes aan twee kanten van het lichaam voorkomen. Een deel van de kinderen ontwikkelt een moeilijk behandelbaar syndroom van West of een syndroom van Lennox-Gastaut, ernstige epilepsie syndromen die vaak moeilijk behandelbaar zijn.

Ontwikkelingsachterstand

De hersencellen in een corticale dysplasie functioneren meestal niet zoals zou moeten. Daardoor kunnen bepaalde hersenfuncties zich minder goed ontwikkelen. Vaak moeten deze hersenfuncties worden overgenomen door andere delen van de hersenen. Dit kan er voor zorgen dat kinderen nauwelijks klachten hebben. Het soort klachten zal afhangen van de plaats in de hersenen waar de corticale dysplasie zit. Vaak ontwikkelen kinderen met een corticale dysplasie zich trager dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later rollen, zitten, staan en lopen. Ook kan de taalontwikkeling trager op gang komen. Op school kunnen er problemen met leren zijn, ook deze variëren van mild tot ernstig.

Lage spierspanning

Baby's met een uitgebreide corticale dysplasie hebben vaak een lage spierspanning. Ze voelen slap aan en moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden.

Spasticiteit

Bij het ouder worden neemt kan de spierspanning in de spieren geleidelijk toenemen en ontstaat spasticiteit in de spieren. De spieren worden stijf en zijn niet meer soepel. Dit bemoeilijkt het bewegen.

Gedragsproblemen

Bij kinderen met een corticale dysplasie komen vaker gedragsproblemen voor, zoals een verminderde concentratie, een verhoogde afleidbaarheid, druk gedrag, impulsiviteit of autistische kenmerken.

Slaapproblemen

Slaapproblemen komen vaker voor bij kinderen met een corticale dysplasie. Soms zijn er problemen met het inslaap vallen, andere kinderen worden 's nachts vaak wakker of worden 's ochtends vroeg wakker.

Kleiner hoofdomvang

Bij een deel van de kinderen met een uitgebreide corticale dysplasie groeit het hoofdje minder snel dan verwacht zou worden. De groeicurve van het hoofdje buigt af naar beneden. Bij deze kinderen groeit het hoofd wel, maar veel trager dan normaal. Hierdoor krijgen kinderen verhoudingsgewijs een kleiner hoofdje.



Problemen met zien

Wanneer de corticale dysplasie ligt in een gebied waar de hersencellen liggen die zorgen voor het kunnen zien, of wanneer de zenuwbanen die betrokken zijn bij het zien verstoord worden in hun ligging door de corticale dysplasie, kunnen problemen met het zien ontstaan. Sommige kinderen missen een deel van het beeld, andere kinderen krijgen last van scheelzien of van schokkende oogbewegingen.

Typisch uiterlijk

Kinderen met een uitgebreide corticale dysplasie hebben vaak ook enkele typische kenmerken in hun uiterlijk. Dit komt omdat de stofjes die er voor zorgen dat de hersencellen op de juiste plek komen te liggen, er ook vaak voor zorgen dat het gezicht vorm krijgt. Het gaat vaak om enkele typische kenmerken zoals ogen die net iets verder uit elkaar staan of oren of een neus die iets anders gevormd zijn. Bij kinderen met een kleine corticale dysplasie is dit meestal niet het geval.

Afwijkingen aan andere organen

De stofjes die zorgen dat de hersencellen op de juiste plek komen te liggen, spelen vaak ook een rol bij de aanleg van andere organen zoals bijvoorbeeld het hart, de nieren, de botten en de huid. Daarom kunnen kinderen ook problemen hebben met deze organen.

Hoe wordt de diagnose corticale dysplasie gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van een kind en de bevindingen bij onderzoek kan worden vermoed dat de hersenen niet zo functioneren als zou moeten. Wat de oorzaak hiervan is, is meestal niet goed te zien aan de buitenkant van de hersenen.

MRI-scan

Op een MRI-scan van de hersenen kan een corticale dysplasie afgebeeld worden. Door de verbeterende MRI-technieken kunnen steeds kleinere corticale dysplasieën worden afgebeeld. Soms kunnen ook andere aanlegproblemen van de hersenen zichtbaar worden, zoals bijvoorbeeld het ontbreken van een deel van de hersenbalk

Bloedonderzoek

Met behulp van bloedonderzoek kan het erfelijk materiaal van de cellen worden onderzocht. Vaak wordt eerst gekeken of er foutjes worden gevonden in een van de chromosomen. Daarna kan gekeken worden of een van de bekende foutjes in het erfelijk materiaal verantwoordelijk is voor het ontstaan van een corticale dysplasie.

EEG

Bij kinderen met epilepsie aanvallen zal vaak een EEG (hersensfilmpje worden gemaakt). Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien op de plaats waar de corticale dysplasie ligt. Het EEG kan aanwijzingen laten zien voor het ontstaan van een syndroom van West of een syndroom van Lennox-Gastaut.

Oogarts

Wanneer er twijfels bestaan over het zien met de ogen, zullen kinderen met een corticale dysplasie vaak door de oogarts gezien worden.



Hoe wordt een corticale dysplasie behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die een corticale dysplasie kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen als gevolg van de corticale dysplasie zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo goed mogelijk te kunnen bewegen en om de ontwikkeling te stimuleren.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën voor kinderen met een ontwikkelingsachterstand en kan adviezen geven voor hulpmiddelen vaak in samenspraak met de ergotherapeut. Ook kan de revalidatiearts verwijzen naar bijvoorbeeld een peuter-revalidatiegroep in het revalidatiecentrum waar een aantal kinderen met een ontwikkelingsachterstand samen een dagprogramma volgen en therapie krijgen. Een revalidatiearts kan ook adviezen geven voor een geschikte schoolkeuze. Ook kunnen bijvoorbeeld spalken voorgeschreven worden die het lopen vergemakkelijken of die spasticiteit verminderen.

Logopedie

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren of met behulp van plaatjes. Daarnaast kan de logopedist adviezen geven omtrent de slikproblemen.

Medicijnen voor epilepsie

Vaak worden diverse medicijnen voorgeschreven om te voorkomen dat kinderen met het een corticale dysplasie en epilepsie epileptische aanvallen krijgen. Diverse medicijnen, de zogenaamde anti-epileptica kunnen hiervoor gebruikt worden. Het kan moeilijk zijn om de epileptische aanvallen onder controle te krijgen. Bij een deel van de kinderen bestaat er de mogelijkheid om de corticale dysplasie weg te halen met behulp van een operatie. Dit wordt epilepsiechirurgie genoemd. Lang niet alle kinderen komen hiervoor in aanmerking. Daarom komen ook andere vormen van behandelingen zoals een ketogeen dieet, prednison behandelingen of een nervus vagus stimulator in aanmerking wanneer het niet goed lukt om met behulp van medicijnen de epilepsie onder controle te krijgen.

Medicijnen tegen spasticiteit

Wanneer spasticiteit de bewegingsmogelijkheden beperkt, kunnen medicijnen nodig zijn om de spasticiteit te verminderen. Medicijnen die hiervoor vaak gebruikt worden zijn baclofen (Lioresal®), dantroleen (Dantrium®), tizanidine (Sirdalud®), benzodiazepines zoals clonazepam (rivotril ®) of plaatselijke injecties met botulinetoxine. Bij ernstige spasticiteit kan een baclofenpompje een oplossing zijn.

Gedragsproblemen

Een gedragsmatige aanpak helpt vaak voor veel gedragsproblemen. Een orthopedagoog of een psycholoog kunnen hierbij ondersteuning geven. Soms kan medicatie een ondersteunend effect hebben.



Oogarts

Een deel van de kinderen met een corticale dysplasie heeft problemen met zien. Wanneer er het vermoeden bestaat dat er problemen zijn met het zien, zullen kinderen vaak onderzocht worden door oogarts en orthoptiste.

Orthopeed

Bij ernstige spasticiteit kan een orthopeed een behandeling verrichten waardoor de gevolgen van de spasticiteit verminderen.

School

Problemen met leren komen vaker voor bij kinderen met een corticale dysplasie. Een deel van de kinderen kan regulier onderwijs volgen al dan niet met ambulante begeleiding via een rugzakje. Een ander deel van de kinderen volgt speciaal onderwijs. Een deel van de kinderen heeft een dusdanige achterstand dat het speciaal onderwijs te moeilijk is, deze kinderen gaan vaak naar een dagcentrum waar ze op activiteiten krijgen aangeboden en therapie kunnen krijgen.

Begeleiding

Begeleiding van kinderen met een corticale dysplasie en hun ouders is belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen deze begeleiding geven. Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt in contact komen met andere kinderen en hun ouders die ook te maken hebben met een corticale dysplasie.

Wat betekent het hebben van een corticale dysplasie voor de toekomst?

Grote variatie

Sommige kinderen hebben geen of nauwelijks last van de corticale dysplasie. Anderen hebben veel last van de epilepsie of hebben problemen met leren en onthouden. Dit zal afhangen van de plaats van de corticale dysplasie en de uitgebreidheid ervan.

In het algemeen geldt vaak hoe uitgebreider de corticale dysplasie, hoe uitgebreider de problemen.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met een corticale dysplasie is meestal normaal. Bij kinderen met ernstige complicaties als gevolg van de corticale dysplasie (ernstige ontwikkelingsachterstand, moeilijk behandelbare epilepsie) kan de levensverwachting verminderd zijn.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om ook een corticale dysplasie te krijgen?

Afhankelijk van de oorzaak

Het zal van de oorzaak van de corticale dysplasie afhangen of broertjes en zusjes een vergrote kans hebben om ook een corticale dysplasie te krijgen. Wanneer de oorzaak ligt in een foutje in het erfelijk materiaal dan kan dit mogelijk zijn. Vaak zijn deze foutjes in het erfelijk materiaal niet overgeërfd van de ouders, maar ontstaan tijdens de ontwikkeling van het kind. Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans dat een broertje of zusje ook een corticale dysplasie krijgt.



Links

www.bosk.nl

(vereniging van motorisch gehandicapten en hun ouders)

www.lissencefaly.nl

(Nederlandse lissencefalie netwerk)

Referenties

1. Malformations of cortical development. Pang T, Atefy R, Sheen V. Neurologist. 2008;14:181-91.
2. Abnormal development of the human cerebral cortex: genetics, functional consequences and treatment options. Guerrini R, Dobyns WB, Barkovich AJ. Trends Neurosci. 2008;31:154-62.

Laatst bijgewerkt: 3 november 2008

Auteur: J.H. Schieving