



Syndroom van Doose

Wat is het syndroom van Doose?

Het syndroom van Doose is een epilepsiesyndroom bij jonge kinderen wat gekenmerkt wordt door epilepsie aanvallen waarbij kinderen last hebben van schokken in hun lichaam waarna het lichaamsdeel met de schokken kortdurend verlamd is.

Hoe wordt het syndroom van Doose ook wel genoemd?

Het Doose syndroom wordt ook wel aangeduid met de Engelse term epilepsy with myoclonic-astatic seizures, ook wel afgekort als EM-AS of met de letters MAE. Epilepsy is het Engelse woord voor epilepsie, myoclonic-astatic verwijst naar het type epilepsie aanvallen met schokjes (myoclonieën) en neervallen (astatic). De term seizures betekent aanvallen.

Doose was een arts die dit syndroom beschreven heeft.

Hoe vaak komt het syndroom van Doose voor?

Het syndroom van Doose komt ongeveer bij één op de 25.000 kinderen voor. Ongeveer één op de 50-100 kinderen met epilepsie blijkt het syndroom van Doose te hebben.

Bij wie komt het syndroom van Doose voor?

De eerste epilepsieaanvallen als gevolg van het syndroom van Doose komen voor bij kinderen tussen de leeftijd van zes maanden en zes jaar. De meeste kinderen zijn tussen de leeftijd van twee en vier jaar oud wanneer zij de eerste aanvalletjes als gevolg van dit syndroom krijgen.

Het syndroom van Doose komt twee maal zo vaak bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het syndroom van Doose?

Niet precies bekend

De oorzaak van het syndroom van Doose is niet precies bekend. Waarschijnlijk gaat het om een combinatie van factoren. Zeer waarschijnlijk bestaan er ook foutjes in het erfelijk materiaal die verantwoordelijk zijn voor het ontstaan van het syndroom van Doose. Om welke foutjes in het erfelijk materiaal dit gaat is momenteel nog niet bekend. Wel blijkt één op de drie kinderen met het syndroom van Doose één of meerdere familieleden te hebben met epilepsie.

Wat zijn de kenmerken van het syndroom van Doose?

Epilepsie aanvallen

Bij het syndroom van Doose komen verschillende soorten epilepsie aanvallen voor. De meeste voorkomende aanvallen zijn myoclonie-astatische aanvallen. Daarnaast komen absences, atone aanvallen en myoclonieën voor.

Normale ontwikkeling

Kinderen met het syndroom van Doose ontwikkelen zich normaal. Zij gaan net als andere kinderen lachen, zitten, staan, lopen en praten.

Koortsstuipen

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Doose heeft op jonge leeftijd last van koortsstuipen. Al snel komen dezelfde aanvallen ook zonder koorts voor. Deze aanvallen worden dan tonisch-clonische aanvallen genoemd.

Myoclonie-astatische aanvallen

Enkele maanden na het begin van de koortsstuipen krijgen kinderen ook de voor dit syndroom kenmerkende myoclonie-astatische aanvallen. Bij deze aanvallen krijgen kinderen eerst een heftige schok in een deel van het lichaam, vaak in de schouders, soms in een arm, duim of oog. Na deze schok of serie schokjes wordt dit lichaamsdeel ineens helemaal slap. Hierdoor vallen de armen bijvoorbeeld omlaag of laat een kind iets uit de handen vallen. Na enkele seconden verdwijnt deze slappe en kunnen kinderen weer normaal bewegen.



Myoclonie-astatische aanvallen worden tegenwoordig ook wel myoclonie-atone aanvallen genoemd.

Absences

Meer dan de helft van de kinderen met het syndroom van Doose heeft regelmatig last van absences. Absences zijn aanvalletjes waarbij kinderen abrupt stoppen met hun bezigheden, buiten bewustzijn zijn, staren en som automatische bewegingen maken. Na enkele seconden stoppen deze aanvalletjes en gaan kinderen door met de activiteit waar ze mee bezig waren. De absences bij het syndroom van Doose gaan vaak samen met myocloniën. Myocloniën zijn kortdurende schokjes. Ook kunnen de absences bij het syndroom van Doose samen met atone aanvallen. Tijdens atone aanvallen worden bepaalde spieren ineens helemaal slap.

Atone aanvallen

Een groot deel van de kinderen met het syndroom van Doose heeft last van atone aanvallen. Dit zijn kortdurende aanvalletjes van enkele seconden waarbij bepaalde spieren totaal verslappen. Hierdoor zakt het hoofd voorover of zakken de kinderen als een plumpudding in elkaar wanneer ze staan. Als gevolg van deze atone aanvallen kunnen kinderen met het syndroom, van Doose zichzelf ernstig verwonden. Kinderen voelen namelijk deze aanvalletjes niet aankomen. Tijdens deze aanvallen blijven kinderen bij bewustzijn. Nadat ze gevallen zijn kunnen ze onmiddellijk weer opstaan, mits ze zichzelf niet verwond hebben.

Myocloniën

Ook hebben kinderen met het syndroom van Doose last van aanvalletjes die myocloniën worden genoemd. Dit zijn aanvalletjes waarbij kinderen een schok krijgen vaak in beide armen tegelijk. Soms komen een aantal schokken achter elkaar voor. Ook als gevolg van deze myocloniën kunnen kinderen vallen. De myocloniën bij het syndroom van Doose kunnen samen voorkomen met absences of met atone aanvallen.

Tonische aanvallen

Bij het syndroom van Doose komen geen tonische aanvallen voor. Dit zijn aanvallen waarbij de spieren van kinderen ineens verstijven, waardoor kinderen als een plank om vallen. Wanneer er toch tonische aanvallen voorkomen, is er niet sprake van het syndroom van Doose, maar eerder bijvoorbeeld van het syndroom van Lennox-Gastaut.

Grote aanvallen

Naast deze aanvallen hebben kinderen met het syndroom van Doose ook grote aanvallen met schokken van beide armen en benen waarbij kinderen buiten bewustzijn zijn. Deze aanvallen worden tonisch clonische aanvallen genoemd.

Status epilepticus

Bij één op de drie kinderen met het syndroom van Doose kunnen de myoclonie-astatische aanvallen enkele uren tot dagen aanhouden. Kinderen krijgen dan telkens opnieuw last van schokjes (myocloniën) gevolgd door slap worden van een aantal spieren. Tijdens deze aanvallen reageren kinderen niet goed op hun omgeving. Het langdurige voorkomen van epilepsie aanvallen wordt een status epilepticus genoemd.

Hoe wordt de diagnose syndroom van Doose gesteld?

Verhaal en onderzoek

De diagnose syndroom van Doose kan worden vermoed op grond van het verhaal van het kind. De combinatie van myoclonie-astatische aanvallen, absences en atone aanvallen wijst in de richting van het syndroom van Doose.

Met behulp van een EEG-onderzoek kan deze diagnose bevestigd worden.

EEG



Bij kinderen met het syndroom van Doose worden vaak afwijkingen op het EEG gezien. Het gaat om zogenaamde trage piekgolfcomplexen en polypiekgolfcomplexen. Het achtergrondpatroon van het EEG is bij kinderen met het syndroom van Doose normaal.

MRI-scan

Wanneer bij kinderen met het syndroom van Doose een MRI-scan van de hersenen wordt gemaakt, worden hierop geen afwijkingen gevonden.

Hoe wordt het syndroom van Doose behandeld?

Medicijnen

De epilepsie aanvallen bij het syndroom van Doose zijn bij de helft van de kinderen goed te behandelen met medicijnen. De meeste gebruikte medicijnen zijn valproaat (depakine®), lamotrigine (Lamictal®) en levetiracetam (Keppra®) omdat deze medicijnen goed effect hebben op de meeste voorkomende aanvallen bij het syndroom van Doose. Het medicijn topiramaat (Topamax®) helpt vaak goed om de atone aanvallen te onderdrukken. Medicijnen als carbamazepine (tegretol®), oxcarbazepine (trileptal®), fenytoïne (Difantoin®) en vigabatrine (Sabril®) kunnen beter niet gebruikt worden voor het syndroom van Doose omdat ze juist voor een toename van aanvallen kunnen zorgen.

ACTH-kuur

Wanneer het niet lukt om met medicijnen de epilepsie aanvallen te onderdrukken, heeft bij een deel van de kinderen met het syndroom van Doose een behandeling met ACTH goed effect. Ook een behandeling met prednison in tabletvorm of kuren met methylprednisolon via het infuus kunnen een effect hebben bij het syndroom van Doose.

Ketogeen dieet

Bij een deel van de kinderen verminderen de aanvallen door het gebruik van een ketogeen dieet.

Beschermhelm

Kinderen met het syndroom van Doose kunnen zich zelf lelijk verwonden als gevolg van de atone aanvallen of myoclonieën. Er bestaan speciale beschermhelmen die dagelijks gedragen moeten worden die kinderen tegen deze verwondingen kunnen beschermen. Wanneer deze helm een valversnelling detecteert, komen er baleinen uit de helm die een deel van de val opvangen waardoor het kind minder hard tegen de grond terecht komt. Lang niet alle kinderen vinden het echter fijn om een helm te dragen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Doose syndroom is heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging van de Nederlandse epilepsievereniging 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 het syndroom van Lennox-Gastaut voor de toekomst?

Epilepsieaanvallen

Bij de helft van de kinderen met het syndroom van Doose zijn de epilepsie aanvallen goed onder controle te krijgen met behulp van medicijnen. Bij een ander deel van de kinderen gaat dit moeilijker. De myoclonie-astatische aanvallen verdwijnen vaak spontaan na een tot enkele jaren na het begin van deze aanvallen. Wel blijven de tonische clonische aanvallen vaak bestaan.

Ontwikkeling



Bij kinderen met het syndroom van Doose waarbij de aanvallen eenvoudig onder controle te krijgen zijn, verloopt de ontwikkeling normaal. Deze kinderen ontwikkelen zich hetzelfde als andere kinderen. Wel komen er vaker milde leerproblemen en problemen met de aandacht en concentratie voor. Bij kinderen waarbij de aanvallen niet of heel moeizaam onder controle te krijgen zijn, verloopt de ontwikkeling vaak trager dan bij andere kinderen. Deze kinderen hebben vaak problemen met leren, de ernst van deze problemen kan variëren van mild tot ernstig. Ook komen bij deze kinderen vaker gedragsproblemen voor.

Levensverwachting

De meeste kinderen met het syndroom van Doose hebben een normale levensverwachting. De levensverwachting kan verkort zijn bij kinderen die een langdurige status epilepticus hebben en als gevolg van deze status allerlei complicaties krijgen zoals een longontsteking. Ernstige verwondingen als gevolg van een epilepsieaanval kunnen een andere reden zijn waardoor de levensverwachting verkort kan zijn.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het syndroom van Doose te krijgen?

De oorzaak van het syndroom van Doose is nog niet goed bekend. Erfelijke factoren spelen zeker een rol. Bij één op de drie kinderen met het syndroom van Doose komen in de familie andere familieleden voor met epilepsie. Dit hoeft niet het syndroom van Doose te zijn, vaak gaat het om andere soorten epilepsie aanvallen. Broertjes en zusjes hebben daarom een vergrote kans om zelf ook epilepsie te krijgen. Daarbij kan het dus gaan om verschillende epilepsiesyndromen en hoeft dit niet het syndroom van Doose te zijn.

Links

www.epilepsie.nl

www.epilepsie.net

www.doosesyndrome.com

(Engelstalige site van ouders met kinderen met het syndroom van Doose)

Referenties

1. Stephani U. The natural history of myoclonic astatic epilepsy (Doose syndrome) and Lennox-Gastaut syndrome. *Epilepsia*. 2006;47 Suppl 2:53-5
2. Neubauer BA, Hahn A, Doose H, Tuxhorn I. Myoclonic-astatic epilepsy of early childhood--definition, course, nosography, and genetics. *Adv Neurol*. 2005;95:147-55.

Laatst bijgewerkt: 5 februari 2008

auteur: JH Schieving