



Het Loeys-Dietz syndroom

Wat is het Loeys-Dietz syndroom?

Het Loeys-Dietz syndroom is een aandoening waarbij kinderen en volwassenen aangeboren afwijking hebben van hun bindweefsel waardoor de wand van de bloedvaten en de botten van het skelet minder stevig zijn dan gebruikelijk.

Hoe wordt het Loeys-Dietz syndroom ook wel genoemd?

Loeys en Dietz zijn twee artsen die dit syndroom beschreven hebben. Het syndroom wordt ook wel afgekort met de letters LDS.

Type 1 t/m 5

Inmiddels zijn er 5 verschillende foutjes in het DNA ontdekt die allemaal het Loeys-Dietz syndroom kunnen veroorzaken. Elk foutje heeft zijn eigen type nummer gekregen.

Loeys-Dietz aorta aneurysma syndroom

Soms wordt gebruikt gemaakt van de langere naam Loeys-Dietz aorta aneurysma syndroom. Een verwijding (aneurysma) van de grote lichaamsslager (aorta) is namelijk een van de meeste voorkomende problemen die hoort bij deze aandoening.

Familiair thoracaal aneurysma

Het Loeys-Dietz syndroom behoort tot een grotere groep aandoeningen die het familiair thoracaal aneurysma syndroom worden genoemd. Binnen deze groep aandoeningen heeft het Loeys-Dietz syndroom het nummer type 5 gekregen.

Furlong syndroom

Zelden wordt nog gesproken van het Furlong syndroom.

Hoe vaak komt het Loeys-Dietz syndroom voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak het Loeys-Dietz syndroom voorkomt bij kinderen. Het is een zeldzame aandoening.

Bij wie komt het Loeys-Dietz syndroom voor?

Het Loeys-Dietz syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Sommige kinderen hebben als baby al symptomen van het Loeys-Dietz syndroom, bij andere kinderen worden deze symptomen pas op latere leeftijd duidelijk.

Zowel jongens als meisjes kunnen het Loeys-Dietz syndroom krijgen.

Wat is de oorzaak van het Loeys-Dietz syndroom?

Foutje in het erfelijk materiaal

Het Loeys-Dietz syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Inmiddels zijn er 4 verschillende foutjes in het DNA ontdekt die allemaal het Loeys-Dietz syndroom kunnen veroorzaken. Bij drie van de vier kinderen is er sprake van een foutje in het TGFBR1 op chromosoom 9 (type 1), bij iets minder dan een op de vier kinderen is er sprake van een foutje op chromosoom 3 in het TGFBR2-gen. Foutjes in het SMAD3-gen op chromosoom 15 (type 3), in het TGFB2-gen op chromosoom 1 (type 4) of het TGFB3-gen op chromosoom 14 (type 5) zijn zeldzamer

Autosomaal dominant

Het Loeys-Dietz syndroom erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dat wil



zeggen dat een foutje op één van de twee chromosomen op een bepaalde plaats al voldoende is om symptomen te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal recessieve aandoening waarbij beide chromosomen een foutje moeten bevatten om symptomen te krijgen.

Bij het kind zelf ontstaan

Bij een groot van de kinderen met Loeys-Dietz syndroom is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan en is dit foutje niet overgeërfd van een van de ouders.

Overgeërfd van een ouder

Een kleiner deel van de kinderen met het Loeys-Dietz syndroom heeft het foutje geërfd van een ouder. Deze ouder heeft dan zelf ook het Loeys-Dietz syndroom. Het is mogelijk dat de ouder al bekend was met deze aandoening, maar soms wordt deze diagnose bij de ouder pas gesteld, wanneer de diagnose bij het kind gesteld is.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal worden belangrijk eiwitten onvoldoende aangemaakt. In geval van foutjes in het TGFB1 en TGFB2-gen wordt de zogenaamde TGF-beta receptor niet goed aangemaakt. Dit eiwit is een ontvangstation (receptor) voor groeifactoren. Dit eiwit speelt een belangrijk rol bij de aanleg van bindweefsel. Bindweefsel zorgt voor stevigheid van de wand van de bloedvaten. De wand van de bloedvaten wordt minder stevig aangelegd, waardoor deze gemakkelijker kan oprekken onder invloed van de bloeddruk. Bindweefsel zorgt ook voor stevigheid van botten en banden rondom de gewrichten. Daarom komen hypermobiliteit en veranderingen aan de botten vaker voor bij kinderen met deze aandoening.

Wat zijn de symptomen van het Loeys-Dietz syndroom?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in ernst en hoeveelheid symptomen tussen de verschillende kinderen met het Loeys-Dietz syndroom. Sommige kinderen hebben nauwelijks klachten, andere kinderen hebben veel en ernstige symptomen.

Lage spierspanning

Kinderen met het Loeys-Dietz syndroom hebben een lage spanning in hun spieren. Ze voelen daarom slapper aan en moeten goed gesteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de slappere spieren is het moeilijk om het hoofdje op te tillen en verloopt de ontwikkeling van kinderen met het Loeys-Dietz syndroom vaak wat langzamer. Ook kunnen de gewrichten gemakkelijk overstrekt worden door de lagere spierspanning. Veel kinderen hebben platvoetjes.

Hypermobiliteit

Ook op latere leeftijd kunnen de gewrichten van kinderen met deze aandoening gemakkelijk overstrekt worden. Dit wordt hypermobiliteit genoemd. Kinderen zullen meer spierkracht nodig hebben om hun gewrichten stabiel te houden. Hierdoor zijn kinderen sneller vermoeid en kunnen gemakkelijker pijnklachten in de spieren die hard moeten werken ontstaan. Vaak zijn de vingers van de handen ook erg soepel. Door de hypermobiliteit kunnen gewrichten gemakkelijker uit de kom schieten. Ook verzwikken kinderen met hypermobiliteit gemakkelijker hun enkels.

Contractuur



Bij een deel van de kinderen zijn bepaalde gewrichtjes juist minder beweeglijk dan gebruikelijk. Dit wordt ook wel een contractuur genoemd. Deze verminderde beweeglijkheid wordt regelmatig gezien bij de vingers van de hand.

Huid

Kinderen met deze aandoening hebben dunne huid. De huid is haast doorzichtig, waardoor de bloedvaten die onder de huid lopen goed zichtbaar zijn. De huid voelt vaak heel zacht en glad aan. De huid is vaak gevoelig. Kinderen met deze aandoening krijgen gemakkelijker last van eczeem. Ook ontstaan gemakkelijker scheurtjes in de huid die eerst roodachtig en later een witte kleur hebben. Deze scheurtjes worden ook wel striae genoemd. Op de huid van het gezicht kunnen gerstkorreltjes voorkomen, kleine verdikkinkjes van de huid.

Gemakkelijke blauwe plekken

Wanneer kinderen met het Loey-Dietz syndroom zich stoten krijgen zij heel gemakkelijk een blauwe plek onder de huid.

Wondjes genezen langzaam

Een wondje op de huid geneest bij kinderen met deze aandoening langzamer dan bij andere kinderen. Vaak ontstaan dunne brede littekens na genezen van een wond.

Aangeboren afwijkingen

Aangeboren afwijkingen komen vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Afwijkingen die vaker gezien worden zijn:

- 1) Een spleetje in de lip en/of het gehemelte. Dit wordt ook wel schisis genoemd. Soms is dit alleen te zien aan de huig die gespleten is
- 2) Ogen die verder uit elkaar staan dan gebruikelijk, dit wordt ook wel hypertelorisme genoemd
- 3) Vliesjes tussen de vingers, dit wordt ook wel arachnodactylie genoemd.
- 4) Het naar binnen of naar buiten toe staan van het borstbeen waardoor de borstkas een andere vorm heeft. Dit wordt pectus excavatum (borstbeen naar binnen) of pectus carinatum (borstbeen naar buiten) genoemd.
- 5) Het te vroeg sluiten van de schedelnaden waardoor het hoofdje een afwijkende vorm krijgt. Dit wordt ook wel craniosynostose genoemd.
- 6) Voetjes die naar binnen toe gedraaid staan, dit worden klompvoetjes genoemd.

Problemen met zien

Scheelzien komt vaker voor bij kinderen met dit syndroom. De ogen staan dan niet recht, maar een of beide ogen staan te veel in de richting van de neus of in de richting van het oor. Het oogwit kan een wat blauwige gloed hebben. Hier hebben kinderen zelf geen last van. Bijziendheid komt iets vaker voor bij kinderen met deze aandoening. De mate van bijziendheid kan per oog verschillen, waardoor er een kans bestaat op het ontwikkelen van een lui oog. Er bestaat bij dit syndroom een kleine kans op het loslaten van het netvlies of verschuiving van de ooglens waardoor acuut problemen met zien kunnen ontstaan. Bij een klein deel van de kinderen staan de ogen meer naar voren toe dan gebruikelijk. Dit wordt proptosis genoemd.

Scoliose

Een zijwaartse verkromming van de wervelkolom komt vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Dit wordt scoliose genoemd. Deze verkromming kan problemen geven met zitten



en staan of zorgen voor rugpijn. Een ernstige scoliose kan problemen geven met de ademhaling.

Nekwervels

Bij een deel van de kinderen zijn de nekwervels anders aangelegd dan gebruikelijk. De nek heeft hierdoor een grotere beweeglijkheid dan normaal. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar kan een risico opleveren wanneer de nek overstrekt wordt bijvoorbeeld tijdens een operatie waarvoor beademing nodig is of wanneer kinderen betrokken zijn bij een auto-ongeluk.

Navelbreuk of liesbreuk

Een deel van de kinderen heeft een zwelling bij de navel (navelbreuk) of een zwelling in de lies (liesbreuk). Dit komt omdat het bindweefsel van de huid daar ter plekke minder stevig is waardoor weefsel in de buik naar buiten toe kan puilen. Vooral wanneer kinderen moet hoesten of persen valt deze zwelling rondom de navel of in de lies op.

Aangeboren hartafwijking

Een deel van de kinderen heeft aan aangeboren hartafwijking. Afwijkingen die vaker voorkomen zijn een gaatje tussen beide boezems van het hart (atriumseptumdefect), het open blijven staan van de verbinding tussen de longader en de grote lichaamsslagader na de geboorte (ductus arteriosus) en het niet goed sluiten van hartkleppen (aortaklep, mitraalklep) waardoor deze kleppen kunnen lekken.

Afwijkend beloop van de bloedvaten

Bij kinderen en volwassenen met deze aandoening lopen de bloedvaten, vooral de slagaders, anders dan bij kinderen en volwassenen zonder deze aandoening. De bloedvaten hebben een meer kronkelend beloop.

Aneurysma

In de loop van het leven kunnen verwijdingen ontstaan van slagaders op verschillende plaatsen in het lichaam. Zo'n verwijding wordt een aneurysma genoemd. Een aneurysma komt het meest voor aan het begin van de grote lichaamsslagader, ook wel aorta genoemd. Het aneurysma kan ook op een andere plaats in de aorta voorkomen. Maar ook op andere plaatsen in het lichaam kan zo'n verwijding van een slagader ontstaan, bijvoorbeeld in nierslagader, de leverslagader, de kransvaten naar het hart en de slagader naar de hals en naar de darmen. Ter plaatse van deze verwijding is de bloedvat wand dun en zwak. De bloedvat wand kan scheuren, waardoor een ernstige, soms levensbedreigende bloeding kan ontstaan.

Allergie

Kinderen en volwassenen met deze aandoening krijgen gemakkelijker last van een allergie. Allergieën voor bepaalde voedingsstoffen (melk, ei, soja, pinda, noten), huisstofmijt of voor gras- en boompollen komen regelmatig voor.

Astma

De kans op het ontwikkelen van astma is groter bij kinderen met deze aandoening.

Verstopping van de darmen

Verstopping van de darmen komt vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Verstopping zorgt er voor dat kinderen minder vaak dan drie keer per week hoeven te poepen. De



ontlasting kan hierdoor hard worden, waardoor kinderen moeten persen om de ontlasting kwijt te raken.

Inflammatoire darmziekte

Ontstekingen in de darm waardoor de darm minder goed functioneert, komen vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Ziektes die vaker voorkomen zijn een eosinofiele gastro-intestinale ziekte, de ziekte van Crohn en colitis ulcerosa. Dit kan zorgen voor klachten zoals buikpijn of diarree.

Darmscheur

Zelden ontstaat er bij kinderen met deze aandoening een scheurtje in de darmwand of in de milt. Dit geeft acute pijnklachten in de buik.

Lengte

Kinderen met het Loeys-Dietz syndroom hebben meestal een normale tot iets grotere lichaamslengte dan leeftijdsgenoten. Lange smalle handen met lange vingers worden vaker gezien bij kinderen met deze aandoening.

Hoofdpijn

Kinderen met deze aandoening zijn gevoelig voor het ontwikkelen van hoofdpijnklachten. Een op de twee kinderen en volwassenen met deze aandoening heeft hier last van. Soms gaat het om migraine met bonzende hoofdpijn, een ander deel van de kinderen en volwassenen heeft meer last van een spierspanningshoofdpijn. Hoofdpijn kan het gevolg zijn van problemen met zien of van problemen met slapen.

OSAS

Kinderen met het Loeys-Dietz syndroom hebben vaker last van OSAS. Tijdens de slaap wordt de luchtweg afgesloten waardoor het kind tijdelijk even niet goed kan ademen. Hierdoor worden kinderen wakker waarna ze wel weer goed gaan ademen. Door de ademstops en het wakker worden zorgt de OSAS er voor dat kinderen niet goed aan hun nachtrust toe komen. Vaak worden kinderen moe en met hoofdpijnklachten wakker.

Waterhoofd

Een klein deel van de kinderen met deze aandoening ontwikkelt een zogenaamd waterhoofd, ook wel hydrocefalus genoemd. Vaak komt dit doordat het onderste stukje van de kleine hersenen te laag hangt waardoor dit deel van de hersenen in het zogenaamde achterhoofdsgat komt te liggen. Dit wordt ook wel Chiari malformatie genoemd. Het hersenvocht kan op deze plaats niet goed verder stromen, waardoor het hersenvocht zich ophoopt in de hersenkamers en deze te veel hersenvocht bevatten. Hierdoor kunnen klachten ontstaan zoals hoofdpijn, braken, wazig zien, toegenomen gapen en in ernstige gevallen toegenomen slaperigheid.

Vertraagde ontwikkeling

Kinderen met deze aandoening ontwikkelen zich vaak vanwege de hypermobiliteit iets trager dan kinderen zonder deze aandoening, maar dit is niet opvallend. Kinderen gaan meestal binnen de normale grenzen zitten, staan en lopen. Het bewegen kan vanwege de hypermobiliteit wat onhandiger eruit zien.

Kinderen met een waterhoofd hebben een grotere kans om zich iets trager te ontwikkelen dan kinderen zonder waterhoofd.

Problemen met leren



Een klein deel van de kinderen met deze aandoening heeft problemen met leren. Problemen met leren komen vaker voor bij kinderen met een waterhoofd.

Spinale durale ectasie

Een deel van de kinderen en volwassenen heeft een verwijding van de zak rondom het ruggenmerg onder in de rug. Dit wordt een lumbale spinale durale ectasie genoemd. Deze verwijding van de zak rondom het ruggenmerg kan zorgen voor afknelling van de zenuwen die onder in de rug lopen. Dit kan zorgen voor een doof gevoel geven aan de benen, pijnklachten aan de benen of problemen met lopen. Soms komen problemen met plassen voor of met de ontlasting. Er hoeven echter ook geen klachten aanwezig te zijn. De grootte van de zak neemt vaak toe met het ouder worden. Ook kan deze durale ectasie zorgen voor veranderingen in het bot van de wervels.

Gewrichtsontsteking

Kinderen met deze aandoening hebben iets vaker last van ontstekingen van een of meerdere gewrichten (artritis genoemd). Dit kan zorgen voor een dik, pijnlijk en rood gewricht van bijvoorbeeld de knie, de pols of de vingergewrichten. Dit wordt vooral vaker gezien bij kinderen met een verandering in het SMAD3-gen.

Heupdysplasie

Heupdysplasie komt vaker voor bij kinderen met deze aandoening. De heupkom is dan onvoldoende ontwikkeld waardoor de heupkop gemakkelijker uit de kom gaat.

Tanden

Bij een klein deel van de kinderen met deze aandoening is het tandglazuur van minder mooie kwaliteit. Hierdoor kunnen kinderen gemakkelijker gaatjes ontwikkelen.

Kleine onderkaak

Een deel van de kinderen met deze aandoening heeft een kleine onderkaak. De onderkaak kan een beetje naar achteren toe staan waardoor kinderen een overbeet hebben.

Cysten in de onderkaak

Bij een klein deel van de kinderen komen cystes voor in de onderkaak. Dit worden submandibulaire branchiale cystes genoemd.

Problemen met de longen

De longblaasjes in de longen kunnen groter zijn dan gebruikelijk. Hierdoor verloopt de uitwisseling van zuurstof en koolzuurgas tussen de longen en de bloedvaten in de longen minder goed. Dit kan zorgen voor kortademigheid tijdens inspanning.

Klaplong

Kinderen en volwassenen met deze aandoening hebben een kleine kans op het ontwikkelen van een klaplong. Dit zorgt voor acute benauwdheidsklachten en pijn op de borst of in de rug.

Vermoeidheid

Door de combinatie van medische problemen zijn kinderen met dit syndroom vaak sneller vermoeid dan andere kinderen.

Hoe wordt de diagnose Loeys-Dietz syndroom gesteld?



Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van een kind met hypermobiliteit en meerdere aangeboren afwijkingen kan de diagnose Loeys-Dietz syndroom worden vermoed. Er zijn meerdere syndromen zoals het syndroom van Marfan, Sprintzen-Goldberg syndroom en het syndroom van Ehlers-Danlos die veel kunnen lijken op het Loeys-Dietz syndroom, zodat aanvullend onderzoek nodig zal zijn om deze diagnose te stellen.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een van de vier foutjes die horen bij dit syndroom.

Tegenwoordig 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.

Kindercardioloog

Kinderen met deze aandoening zullen regelmatig gezien worden door de kindercardioloog. Door middel van een ECHO van het hart zal de kindercardioloog kunnen beoordelen of er sprake is van een verwijding van het begin van de grote lichaamsslagader (de aorta) en beoordelen of deze verwijding toeneemt of niet. Op de ECHO kan ook beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor een aangeboren hartafwijking.

MRI-scan bloedvaten (MRA)

Door middel van een MRI scan van hoofd, borstkas en buikholte kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor verwijdingen van slagaderen op andere plaatsen in het lichaam. Het is ook mogelijk om dit met behulp van CT-scan te doen.

Röntgenfoto van de nek

Door middel van een foto van de botten van de nek kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor instabiliteit van de nek. Dit is belangrijk om te weten wanneer kinderen of volwassenen onder narcose moeten worden gebracht.

Röntgenfoto van de wervelkolom

Een röntgenfoto van de wervelkolom kan aantonen of er aanwijzingen zijn voor een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Ook kan de mate van deze verkromming worden bepaald op deze foto. De mate van deze verkromming wordt uitgedrukt in een zogenaamde Cobbse hoek.

CT-schedelbot

Wanneer er aanwijzingen zijn voor vroegtijdige sluiten van de schedelnaden, dan kan door middel van een 3D-CT beoordeeld worden of hier sprake van is.

MRI scan van de hersenen

Door middel van een MRI scan van de hersenen kan beoordeeld worden of er aanwijzingen zijn voor de aanwezigheid van een waterhoofd en een Chiari malformatie.

MRI scan van de lage rug

Op een MRI scan van de rug kan beoordeeld worden of er sprake is van een verwijding van de zak rondom de zenuwen en het ruggenmerg, zogenaamde durale ectasieën.

Oogarts



Kinderen met deze aandoening worden regelmatig gezien door de oogarts om te beoordelen of er afwijkingen zijn van de lens of het netvlies.

Polysomnografie

Bij kinderen die 's nachts veel snurken of telkens kortdurend stoppen met ademen (apneus) wordt vaak een polysomnografie verricht. Dit is een onderzoek waarbij gedurende slaap allerlei metingen worden verricht qua ademhaling, hartslag, bloeddruk, zuurstofgehalte in het bloed, bewegingen van de borstkas en de buikwand en de activiteit van de hersenen. Op die manier kan gekeken worden waarom kinderen 's nachts tijdelijk stoppen met ademen en of di nadelige gevolgen heeft voor het zuurstofgehalte in het bloed.

Botdichtheidsmeting

Door middel van een botdichtheidsmeting kan beoordeeld worden of er sprake is van voldoende botdichtheid.

Hoe worden kinderen met het Loeys-Dietz syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling waarmee het Loeys-Dietz syndroom genezen kan worden. De behandeling is erop gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van de ziekte en om problemen zo veel als mogelijk te voorkomen.

Gespecialiseerde behandelteams

In Nederland bestaan vier behandelteams die zich gespecialiseerd hebben in de zorg voor kinderen met het Loeys-Dietz syndroom. Deze teams zijn in het Radboudumc in Nijmegen, het UMCG in Groningen, het AMC in Amsterdam en het LUMC in Leiden. Deze behandelteams bestaan uit verschillende hulpverleners waaronder een kinderarts, een kinder cardioloog, een oogarts, orthopeed, een klinisch geneticus, een fysiotherapeut, een kinder reumatoloog, een kinder endocrinoloog. Per ziekenhuis kan de samenstelling van een team verschillen.

In beweging blijven

Het is voor kinderen en volwassenen met deze aandoening belangrijk om regelmatig in een rustig tempo te bewegen. Een rustig tempo is een tempo waarin praten tijdens het bewegen nog mogelijk is. Zo worden de spieren in een optimale conditie gehouden. Zwemmen, fietsen en wandelen zijn geschikte vormen van beweging voor kinderen en volwassenen met deze aandoening. Contactsporten zoals boksen, voetbal of rugby worden ontraden, net als krachttraining.

Fysiotherapie

Een fysiotherapeut kan adviezen geven hoe kinderen met het Loeys-Dietz syndroom het beste kunnen bewegen om zo min mogelijk hun gewrichten over te belasten en om pijnklachten zo veel als mogelijk te voorkomen. Het is belangrijk dat kinderen met het Loeys-Dietz syndroom hun spieren goed trainen om zo de spieren een deel van de overbeweeglijkheid te kunnen laten opvangen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts kan adviezen geven ten aanzien van een geschikte school en sport voor kinderen met het Loeys-Dietz syndroom. Topsport wordt ontraden, evenals sporten zoals duiken en boksen. Zwemmen en wandelen zijn juist heel goed.



Ook kan de revalidatiearts adviezen geven over geschikte steunzolen bij voetafwijkingen of eventueel voor aangepaste schoenen. Voor andere gewrichten kan een brace nodig zijn om het gewricht voldoende stabiel te houden.

Kindercardioloog

De kindercardioloog zal kinderen met het Loeys-Dietz syndroom regelmatig ter controle zien. Met behulp van een ECHO van het hart zal gekeken worden of er een probleem van het hart en/of van de grote vaten ontstaat. Bepaalde medicijnen, zogenaamde bètablokkers, kunnen helpen om te voorkomen of om het zo lang mogelijk uitstellen van het ontstaan van problemen van het hart. Soms worden ook andere medicijnen gebruikt die de bloeddruk kunnen verlagen. Het medicijn losartan blijkt een remmende invloed te hebben op het ontstaan van verwijding van de slagaderen.

Antibiotica

Wanneer er problemen zijn met het functioneren van het hart, bestaat er een vergrote kans dat bacteriën zich hechten aan het deel van het hart wat niet goed functioneert. Deze bacteriën kunnen een ontsteking van het hart veroorzaken. Dit is een ernstige aandoening. De kindercardioloog zal daarom aan kinderen met problemen met het hart aanraden om bij een behandeling door de tandarts of bij bepaalde operaties uit voorzorg antibiotica te gebruiken om te voorkomen dat deze bacteriën een ontsteking van het hart veroorzaken. Deze behandeling met antibiotica wordt endocarditis profylaxe genoemd.

Cardiochirurg

Bij een te grote verwijding van de aorta kan de aorta zelf en de aortaklap vervangen worden door een kunstklep en een kunstaorta. Geprobeerd wordt om deze operaties pas na de puberteit uit te voeren tenzij het onverantwoord is om zo lang te wachten. Wanneer er een ernstig lekkende hartklep ontstaan is, kan het nodig zijn deze hartklep te vervangen door een kunstklep. Zo'n operatie wordt uitgevoerd door een daartoe gespecialiseerde thoraxchirurg

Niet roken

Het is voor kinderen en volwassenen heel belangrijk om niet te gaan roken. Ook is belangrijk dat niet in de omgeving van een kind met deze aandoening gerookt wordt. Roken zorgt voor een grotere kans op het ontstaan van verwijding van de bloedvaten.

Orthopeed

Kinderen met het Loeys-Dietz syndroom zullen regelmatig gezien worden door een orthopeed. Deze kan behandelingen geven voor de verkromming van de wervelkolom bijvoorbeeld door het dragen van een corset. Soms kan het nodig zijn om verdergaande verkromming van de wervelkolom tegen te gaan door een operatie. Ook kan een orthopeed een correctie geven van een afwijkende borstkas indien kinderen dit vervelend vinden of hier last van hebben. In geval van instabiliteit van de nekwerfels kan de orthopeed deze nekwerfels vast zetten.

Oogarts

De oogarts kan voor de verziendheid een bril of contactlenzen voorschrijven. Wanneer de lens niet meer op de goede plek zit kan ook een bril helpen om het slechter zien als gevolg van de verplaatste lens te corrigeren. Soms wordt de verplaatste lens vervangen door een kunstlens. Een netvliesloslating is een ernstig probleem en vraagt om een snelle behandeling. Bij kleine



scheurtjes kan een laserbehandeling voldoende zijn. Bij grotere netvliesloslatingen zal de oogarts door middel van een operatie het netvlies weer op de juiste plek vast maken.

Tandarts

Bij kinderen met hartafwijkingen is het belangrijk om gaatjes in het gebit en ontsteking van het tandvlies te voorkomen. Daarom is regelmatig controle en behandeling door de tandarts nodig. De tandarts kan bij afwijkend tandglazuur een fluorbehandeling geven om gaatjes in de tanden te voorkomen.

Orthodontist

Kinderen die last hebben van een overbeet kunnen door middel van een beugel correctie van deze overbeet krijgen.

Breuk

Een liesbreuk, navelbreuk of littekenbreuk kunnen worden weggehaald door een kinderchirurg. Wel hebben deze breuken bij kinderen met het Loeys-Dietz syndroom de neiging weer terug te keren. Daarom wordt tijdens een operatie vaak een zogenaamde matje onder de huid genaaid om terugkeer van de breuk te voorkomen.

Schisis

Een gespleten lip en/of gehemelte kunnen worden gesloten door de plastisch chirurg en de kaakchirurg. Ook hierdoor bestaan speciale behandelteams.

Neurochirurg

Een neurochirurg kan door middel van een operatie zorgen dat een waterhoofd verdwijnt. Vaak wordt gekozen voor een behandeling door middel van een drain, een slangetjes dat van de hersenholttes naar de buik toe loopt en overtollig vocht afvoert. Ook kan de neurochirurg zorgen dat te vroeg gesloten schedelnaden weer open gemaakt worden. In geval van een verwijding van een slagader in de hersenen kan geprobeerd worden deze verwijding dicht te maken door middel van een clip of door middel van opvullen van deze verwijding (coiling genoemd).

Operatie

Het is belangrijk dat operaties worden uitgevoerd door artsen die op de hoogte zijn van problemen die bij het Loeys-Dietz syndroom voorkomen. Zo bestaat er een verhoogd risico op het ontstaan van bloedingen en het ontstaan van littekenbreuken. Het kan lastiger zijn om een infuus of een zogenaamde lange lijn aan te brengen vanwege het kronkelige beloop van de bloedvaten. Inbrengen van een infuus met behulp van ECHO techniek kan behulpzaam zijn. Het is belangrijk dat de anesthesist tijdens de operatie voorzichtig is met het achterover bewegen van de nek.

Medicijnen tegen allergie

Door middel van medicijnen, zogenaamde antihistaminica, kan voorkomen worden dat kinderen te veel last hebben van allergie.

Astma

Ook bestaan er medicijnen waardoor kinderen minder snel last hebben van astma. Deze medicijnen moeten vaak worden ingeademd zodat ze hun werk kunnen doen op de plek waar ze nodig zijn.



Verstopping van de darmen

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

Maagdarm leverarts

Een maagdarm leverarts kan adviezen geven hoe kinderen zo min mogelijk last hebben van een ontsteking van de darmen. Een aangepast dieet kan helpen om hier minder last van te hebben. Soms kunnen ontstekingsremmende medicijnen nodig zijn om de ontsteking in de darmen tot rust te brengen. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn prednison en azathioprine.

Diëtiste

De diëtiste kan bereken hoeveel calorieën een kind nodig heeft om goed te kunnen groeien en om op een juist gewicht te blijven. De diëtiste kan ook adviezen geven in geval van voedselallergie. De diëtiste bekijkt ook of kinderen voldoende calcium en vitamine D binnen krijgen om te zorgen voor voldoende sterke botopbouw.

Reumatoloog

Een reumatoloog kan adviezen geven wanneer kinderen last hebben van gewrichtsontstekingen. Ook hierdoor kunnen ontstekingsremmende medicijnen nodig zijn.

Longarts

De longarts kan adviezen geven in geval van een afwijkende aanleg van de longen.

OSAS

De eerste stap in de behandeling van slaapapneu is vaak het verwijderen van de keel en/of neusamandelen door de KNO-arts. Op deze manier ontstaat er meer ruimte in de keel, waardoor de slaapapneu kan verdwijnen. Wanneer slaapapneu ondanks verwijderen van de keel-en/of neusamandelen nog blijft bestaan kan het nodig zijn om tijdens de slaap een CPAP behandeling te geven. Via een kapje wordt lucht onder druk in de longen geblazen. De druk van de lucht zorgt er voor dat de luchtpijp open blijft en niet kan samenvallen.

Hoofdpijn

Hoofdpijn bij kinderen met het Loeys-Dietz syndroom wordt net zo behandeld als hoofdpijn bij kinderen zonder deze aandoening. In geval van migraine kunnen specifieke medicijnen voor de behandeling van migraine gebruikt worden. Het is belangrijk om na te gaan of problemen met zien, OSAS of een waterhoofd een rol kunnen spelen bij het ontstaan van de hoofdpijnklachten. Deze aandoeningen kunnen een aparte behandeling noodzakelijk maken.

Begeleiding

Begeleiding van kinderen en ouders met het Loeys-Dietz syndroom is erg belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen ondersteunen geven bij het verwerken van het hebben van een chronische ziekte en het omgaan met de gevolgen daarvan. Veel kinderen en volwassenen vinden het moeilijk om de onzekerheid over het ontstaan van problemen een plaats te geven in het dagelijks leven.

Contact met andere ouders



Ouders en kinderen kunnen lotgenoten vinden via de Marfan vereniging Nederland. Ook door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact komen met andere ouders en kinderen met het Loeys-Dietz syndroom.

Wat betekent het hebben van het Loeys-Dietz syndroom voor de toekomst?

Chronische aandoening

Het Loeys-Dietz syndroom is een chronische aandoening. Vooraf is niet goed te voorspellen welke symptomen kinderen zullen krijgen en wat de ernst is van deze symptomen. Tijdens het gehele leven kunnen nieuwe problemen ontstaan.

Verzakking

Vrouwen met deze aandoening hebben een vergrote kans op het krijgen van een verzakking van de blaas, de baarmoeder of de darmwand.

Spataderen

Volwassenen hebben een verhoogde kans op het krijgen van spataderen.

Botontkalking

Volwassenen met deze aandoening ontwikkelen gemakkelijker botontkalking ook wel osteoporose genoemd. Hierdoor kunnen zij gemakkelijker iets breken.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen met het Loeys-Dietz syndroom hangt samen met het voorkomen van een verwijding van de grote lichaamsslager of van andere slagaderen in het lichaam. Een scheur van zijn levensverwijding kan zorgen voor het ontstaan van een levensbedreigende bloeding. Deze bloedingen ontstaan vaak op jong volwassen leeftijd.

Zwangerschap

Vrouwen met het Loeys-Dietz syndroom die zwanger willen worden moeten tijdens de zwangerschap worden begeleid door een gynaecoloog. Tijdens een zwangerschap en in het kraambed kan een verwijding van de grote lichaamsslager in snel tempo toenemen wat levensbedreigend kan zijn voor moeder en voor kind. Vrouwen zullen moeten bevallen in het ziekenhuis. Tijdens de bevalling bestaat er een vergrote kans op het krijgen van een baarmoederscheur.

Kinderen

Volwassenen met het Loeys-Dietz syndroom kunnen kinderen krijgen. Deze kinderen hebben 50% kans om zelf ook het Loeys-Dietz syndroom te hebben. Of zij hier in dezelfde, meer of mindere mate last van zullen hebben als de ouder valt van te voren niet te voorspellen.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het Loeys-Dietz syndroom te krijgen?

Het Loeys-Dietz syndroom is een erfelijke aandoening. Vaak is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan. De kans dat dit bij een broertjes of zusje ook gebeurd is heel klein. Dit zou alleen kunnen als de vader het foutje in de zaadcel heeft zitten en de moeder in de eicel, zonder dat ze zelf kenmerken hebben van het Loeys-Dietz syndroom. De kans hierop is 1-2%.

Wanneer een van de ouders zelf het Loeys-Dietz syndroom heeft dan hebben broertjes en zusjes 50% kans om ook zelf het Loeys-Dietz syndroom te krijgen.

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 Loeys-Dietz syndroom, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek. Beiden ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Links

www.contactgroepmarfan.nl

(Nederlandse contactgroep voor mensen met het Marfan en het Loeys-Dietz syndroom)

www.Loeysdietz.org

(Engelstalige website over het Loeys-Dietz syndroom)

Referenties

1. Marfan Syndrome and Related Disorders: 25 Years of Gene Discovery. Verstraeten A, Alaerts M, Van Laer L, Loeys B. Hum Mutat. 2016;37:524-31
2. Loeys-Dietz syndrome: a primer for diagnosis and management. MacCarrick G, Black JH 3rd, Bowdin S, El-Hamamsy I, Frischmeyer-Guerrero PA, Guerrero AL, Sponseller PD, Loeys B, Dietz HC 3rd. Genet Med. 2014;16:576-87

Laatst bijgewerkt: 17 februari 2018

Auteur: J.H. Schieving



