



Het Menkes syndroom

Wat is het Menkes syndroom?

Het Menkes syndroom is een ernstige stofwisselingsziekte waarbij er een tekort aan koper in het lichaam is.

Hoe wordt het Menkes syndroom ook wel genoemd?

Het Menkes syndroom wordt ook wel trichopoliodystrofie of kinky hair syndroom genoemd. Dit verwijst naar het typische gemakkelijk breekbare haar wat deze kinderen hebben.

Hoe vaak komt het Menkes syndroom voor?

Het Menkes syndroom is een zeldzame ziekte, precieze getallen hoe vaak het voorkomt zijn niet bekend. Er wordt geschat dat één op de 50.000 tot 250.000 kinderen het syndroom van Menkes heeft. Het Menkes syndroom komt meestal bij jongens voor, in zeldzamere gevallen komt het ook bij meisjes voor.

Wat zijn de symptomen van het Menkes syndroom?

Kinderen met het syndroom van Menkes worden vaker eerder dan de uitgerekende datum geboren. Direct na de geboorte zijn er nog geen problemen. De eerste symptomen van het Menkes syndroom beginnen al rond de leeftijd van 3 maanden. Kinderen met het Menkes syndroom worden steeds slomer en reageren niet meer goed op de omgeving. Zij leren geen nieuwe vaardigheden meer aan waardoor hun ontwikkeling stopt. Later verdwijnen ook vaardigheden die de kinderen al konden, zoals lachen en volgen met de ogen of het drinken aan de borst of uit een fles. Uiteindelijk reageren ze helemaal niet meer uit de omgeving. Kinderen met het Menkes syndroom zijn erg slap. Ook groeien kinderen met het Menkes syndroom niet goed, ze blijven klein en licht van gewicht. Vaak hebben zij last van ondertemperatuur. Hun botten zijn broos en breken gemakkelijk. Bijna alle kinderen met het Menkes syndroom ontwikkelen een vorm van epilepsie waarbij ze kortdurend schokkende bewegingen maken met hun lichaam wanneer ze aangeraakt worden of wanneer ze schrikken van een geluid of licht. Kinderen met het Menkes syndroom hebben een typisch uiterlijk met bolle wangen en een kleine onderkaak en vooral heel typisch haar. Het haar op het hoofd en het haar van de wenkbrauwen is heel wit, grijs of zilverkleuring, dun, pluizig en breekt heel gemakkelijk. De huid van kinderen met het Menkes syndroom is vaak heel los en uitrekbaar.

Wat is de oorzaak van de ziekte van Menkes?

Het Menkes syndroom wordt veroorzaakt door een foutje in ons erfelijk materiaal het DNA. Dit DNA bevat informatie die belangrijk is voor de aanmaak van stofjes die koper uit de voeding via de darm opnemen in het lichaam. Het DNA wat afwijkend is bij het syndroom van Menkes ligt op het zogenaamde X-chromosoom. Jongens hebben één X-chromosoom, meisjes 2. Jongens krijgen de ziekte als het ene X-chromosoom niet de juiste informatie bevat. Meisjes krijgen pas als beide X-chromosomen de verkeerde informatie bevatten. De kans hierop is veel kleiner.

Bij het Menkes syndroom kan er geen koper uit de voeding opgenomen worden. Koper is een belangrijk onderdeel van bepaalde enzymen in ons lichaam die heel belangrijk zijn voor de energiehuishouding.

Deze enzymen zitten met name in de hersenen, de spieren en in de lever. Door de verstoring van de energiehuishouding krijgen de cellen van de hersenen, spieren en lever tekort aan energie waardoor ze geleidelijk aan allemaal kapot gaan.



Hoe wordt de diagnose syndroom van Menkes gesteld?

De diagnose syndroom van Menkes kan vermoed worden wanneer bloedonderzoek aantoonbaar dat er een te laag koper gehalte in het bloed is en wanneer het lactaat gehalte in het bloed na een voeding verhoogd is. Lactaat is een stofje wat aangemaakt wordt wanneer er problemen met de energiehuishouding zijn.

Met behulp van onderzoek van de haren kan de diagnose syndroom van Menkes definitief gesteld worden.

Het is vaak mogelijk om in bloedonderzoek de fout in het DNA aan te tonen.

Op een MRI scan van de hersenen kan gezien worden dat de hersencellen verloren gaan. Vaak zijn er ook afwijkende kronkelende bloedvaten te zien.

Hoe wordt het syndroom van Menkes behandeld?

Het syndroom van Menkes is eigenlijk niet goed te behandelen, vaak zijn er al veel symptomen wanneer de diagnose gesteld wordt. Wanneer de diagnose in een vroeg stadium gesteld wordt bestaat er soms een mogelijkheid om koper aan het lichaam toe te dienen via injecties in de spier, in combinatie met een medicijn dat het teveel aan koper in het lichaam afvoert via de urine. Met behulp van deze behandeling wordt geprobeerd het beloop van de ziekte te vertragen.

Een groot deel van de behandeling zal bestaan uit het zo comfortabel als mogelijk laten functioneren van het kind. De epilepsie kan behandeld worden met medicijnen. De fysiotherapeut kan helpen bij het zo goed mogelijk in beweging blijven van het kind. De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Wanneer zelf drinken niet meer lukt kan het kind gevoed worden via een sonde door de neus of direct in de maag (PEG-sonde).

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Menkes syndroom is ook heel belangrijk.

Wat is de prognose van het Menkes syndroom?

Het Menkes syndroom is een ernstige ziekte waarbij kinderen geleidelijk aan steeds verder achteruit gaan en op een gegeven moment niet meer kunnen communiceren met hun omgeving. De meeste kinderen komen te overlijden rond de leeftijd van 18 maanden-36 maanden.

Er bestaan atypische vormen van het Menkes syndroom met mildere symptomen waarbij de kinderen ouder kunnen worden.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om het Menkes syndroom te krijgen?

Het Menkes syndroom is een erfelijke ziekte. Een moeder kan zelf de afwijking op het X-chromosoom hebben zonder er klachten van te hebben omdat haar andere X-chromosoom normaal is. Haar zonen hebben dan wel 50% kans om de ziekte te krijgen. Dochters in principe niet, omdat zij van de vader een normaal X-chromosoom krijgen. Bij een op de drie kinderen met het Menkes syndroom blijkt de moeder geen afwijkingen op het X-chromosoom te hebben.

In praktijk spelen nog meerdere factoren een rol. Een klinisch geneticus kan proberen zo nauwkeurig als mogelijk aan te geven hoe groot de kans dat een broertje of zusje dat nog geboren moet worden de ziekte van Menkes heeft.



Ouders broertjes of zusjes zonder klachten zullen ook niet meer de klachten van het Menkes syndroom ontwikkelen.

Laatst bijgewerkt 14 januari 2007

Auteur: JH Schieving