



## North Sea progressieve myoclonus epilepsie

### Wat is een North Sea progressieve myoclonus epilepsie?

North Sea progressieve myoclonus epilepsie is een aandoening waarbij kinderen last krijgen van problemen met het bewaren van hun evenwicht in combinatie met een ernstige vorm van epilepsie waarbij kinderen onder andere last krijgen van schokken op verschillende plaatsen in het lichaam.

### Hoe wordt North Sea progressieve myoclonus epilepsie ook wel genoemd?

De term North Sea verwijst naar het voorkomen van deze ziekte bij mensen die afkomstig zijn uit gebieden rondom de Noordzee. Myoclonus is het medische woord voor een epilepsie aanval die bestaat uit een enkele schok op steeds een andere plaats in het lichaam. De term progressief geeft aan dat de klachten toenemen met het ouder worden.

#### *Noordzeeziekte*

In Nederland wordt deze aandoening ook wel de Noordzee ziekte genoemd.

#### *Progressieve myoclonus epilepsie type 6*

Er bestaan verschillende aandoeningen die allemaal kunnen zorgen voor een vorm van epilepsie waarbij kinderen last hebben van schokken (myoclonieën) in het lichaam. Deze vormen van epilepsie worden progressieve myoclonus epilepsie genoemd. North Sea progressieve myoclonus epilepsie is al 6<sup>e</sup> vorm beschreven en heet daarom ook wel type 6. Anderen vormen van progressieve myoclonus epilepsie zijn de aandoeningen Unverricht Lundborg syndroom (type 1), Lafora body disease (type 2), ceroid lipofuscinose (type 3).

### Hoe vaak komt North Sea progressieve myoclonus epilepsie voor bij kinderen

Het is niet goed bekend hoe vaak North Sea progressieve myoclonus epilepsie bij kinderen voorkomt. Het is een zeldzame aandoening. Eind 2016 waren er wereldwijd 25 kinderen en volwassenen met deze aandoening bekend.

### Bij wie komt North Sea progressieve myoclonus epilepsie voor?

North Sea progressieve myoclonus epilepsie is al voor de geboorte aanwezig. De meeste kinderen krijgen hun eerste klachten op de peuterleeftijd. Sommige kinderen krijgen al eerder klachten, anderen pas op latere leeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen deze aandoening krijgen.

### Wat is de oorzaak van North Sea progressieve myoclonus epilepsie?

#### *Fout in erfelijk materiaal*

North Sea progressieve myoclonus epilepsie wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 17. De plaats waar dit foutje zit, wordt het GOSR2-gen genoemd.

#### *Autosomaal recessief*

Deze aandoening erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 17 een fout bevatten op plaats van het GOSR2-gen. Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 17 met fout en een chromosoom 17 zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom 17 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 17 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind North Sea progressieve myoclonus epilepsie. Dit in tegenstelling tot een autosomaal



dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen al voldoende is om een ziekte te krijgen.

### *Afwijkend eiwit*

Als gevolg van het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, het Golgi SNAP receptor complex II eiwit genoemd, niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt ook wel afgekort met de letters GOSR2. Dit eiwit zorgt voor het vervoer van allerlei andere eiwitten in de lichaamscellen. Hoe een tekort aan dit eiwit zorgt voor het ontstaan van de klachten van North Sea progressieve myoclonus epilepsie is nog niet bekend.

## **Wat zijn de symptomen van North Sea progressieve myoclonus epilepsie?**

### *Variatie*

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met deze aandoening hebben. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen. Ook het tempo waarin nieuwe klachten ontstaan, verschilt van kind tot kind.

### *Lagere spierspanning*

Kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie zijn vaak vanaf de geboorte al wat slapper in hun spieren. Kinderen moeten goed ondersteund worden, wanneer ze opgetild worden. Door de lagere spierspanning hebben kinderen meer moeite om hun hoofd op te tillen. Daardoor is het voor kinderen ook lastiger om te leren te gaan zitten en te gaan staan.

### *Ontwikkeling*

Een deel van de kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie ontwikkelt zich wat langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan iets later rollen, zitten, staan en lopen, maar leren dit allemaal wel. Bij een ander deel van de kinderen verloopt de ontwikkeling in de eerste twee levensjaren normaal en zijn er geen bijzonderheden.

### *Problemen met het evenwicht*

Een van de eerste klachten waar kinderen last van krijgen bij deze aandoening zijn problemen met het evenwicht. Meestal ontstaan deze problemen op de peuterleeftijd. Het medische woord voor deze problemen met bewaren van het evenwicht is ataxie. Deze evenwichtsproblemen ontstaan vaak vrij acuut na het doormaken van een infectie. Dit zorgt er nog al eens voor dat er in eerste instantie gedacht wordt aan een andere aandoening die paravirale ataxie wordt genoemd. Kinderen met een paravirale ataxie knappen geleidelijk aan op in de loop van een aantal weken, terwijl bij kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie de problemen toenemen. Kinderen worden minder stabiel op hun benen en vallen gemakkelijker. Om dit te voorkomen gaan kinderen hun voeten verder uit elkaar zetten, zo kunnen ze gemakkelijker hun balans bewaren. Kinderen krijgen hierdoor een typisch loopje, wat ook wel breedbasisch looppatroon wordt genoemd. Na enige tijd krijgen kinderen last van trillende handen wanneer ze iets willen pakken. De problemen met het evenwicht nemen geleidelijk aan toe. Lopen gaat steeds moeilijker. Vanaf de puberteit hebben de meeste kinderen een rolstoel nodig om zich over grotere afstanden te verplaatsen.

### *Myoclonieën*

Vanaf de lagere schoolleeftijd krijgen kinderen met deze aandoening last van myoclonieën. Dit zijn kleine schokjes steeds op verschillende plaatsen in het lichaam. Deze schokjes ontstaan zonder dat het kind dit wil. In het begin komen deze schokjes voor wanneer kinderen in beweging komen. Ze worden daarom ook wel actiemyoclonieën genoemd, schokjes die ontstaan bij actie. Door de schokjes kunnen kinderen wat omstoten of zelf omvallen. Stress



spanning of onverwachte geluiden zorgen er vaak voor dat kinderen meer last hebben van deze schokjes. Ook lichtflitsen kunnen zorgen dat deze schokjes ontstaan. Kinderen kunnen als gevolg van een schokje ook plotseling door de benen heen zakken.

Na een aantal jaren komen de schokjes ook voor wanneer kinderen rustig zitten.

## *Epilepsie*

Vanaf de kleuterleeftijd kunnen kinderen last krijgen van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten epilepsieaanvallen kunnen voorkomen. Verschillende type aanvallen kunnen ontstaan: aanvallen waarbij de spieren van het lichaam verstijven (tonische aanvallen), aanvallen waarbij de spieren van het lichaam eerst verstijven en daarna schokkende bewegingen maken (tonisch-clonische aanvallen), aanvallen waarbij de spieren verslappen (atone aanvallen), aanvallen met korte schokjes op verschillende plaatsen in het lichaam (myoclonieën), aanvallen met staren (absences) of aanvallen met verstijven of schokken in een arm en/of been waarbij kinderen minder goed reageren ( focale aanvallen). Vaak hebben kinderen verschillende typen aanvallen naast elkaar.

## *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaak voor bij kinderen met North Sea progressieve myoclonus epilepsie. Sommige kinderen hebben moeite met het inslapen. Een groot deel van de kinderen wordt 's nachts regelmatig wakker en komt dan maar moeilijk weer in slaap. Kinderen zijn vaak beweeglijk tijdens de slaap. Ook zijn kinderen vaak vroeg in de ochtend wakker. Sommige kinderen draaien hun slaapwaakritme om, ze slapen overdag en zijn 's nachts wakker.

Bij een deel van de kinderen worden deze slaapproblemen veroorzaakt door epilepsie gedurende de nacht.

## *Toename klachten bij koorts*

Tijdens ziekte met koorts nemen de klachten die kinderen hebben vaak fors toe. Vaak verbeteren de klachten wel weer na weg gaan van de ziekte, maar dit gaat vaak in een langzaam tempo en kan weken tot maanden duren. Vaak komen kinderen niet meer terug op een oude niveau.

## *Onduidelijker praten*

Om te kunnen praten, moeten een heleboel spieren in de juiste volgorde actief worden. De bovengenoemde bewegingsproblemen maken allemaal dat praten steeds moeilijker gaat. Kinderen krijgen moeite om de letters en de woorden te vormen en zijn minder goed verstaanbaar. Ook moeten kinderen vaak in een langzamer tempo gaan praten om zichzelf toch verstaanbaar te maken.

## *Problemen met eten*

Geleidelijk aan gaat zelf eten en kauwen steeds moeilijker. Het lukt kinderen steeds minder goed om zelfstandig te kunnen eten en drinken. Kinderen verslikken zich gemakkelijk in het eten en drinken en moeten dan hoesten tijdens het eten. In het begin helpt het om het eten in kleine stukjes te snijden, later moet alles fijn gemalen worden en op een gegeven moment is het niet meer veilig om zelf te eten. Kinderen zullen dan sondevoeding nodig hebben om voldoende voedingsstoffen en vocht binnen te krijgen.

## *Kwijlen*

Ook wordt het lastiger om speeksel weg te slikken waardoor het speeksel uit de mond weg kan lopen en kinderen last krijgen van kwijlen.



## *Reflux*

Door de veranderde spierspanning in het lichaam kunnen kinderen last krijgen van terugstromend maagzuur vanuit de maag naar de slokdarm of zelfs naar de keel en de mond. Dit zuur is prikkelend en pijnlijk. Hierdoor kunnen kinderen ook slechter gaan eten, zuur uit de mond ruiken of moeten gaan huilen. Reflux kan ook zorgen voor het ontstaan van longontstekingen.

## *Verstopping van de darmen*

Kinderen met North Sea progressieve myoclonus epilepsie hebben gemakkelijker last van verstopping van de darmen. Zij kunnen dan minder vaak dan drie keer per week poepen. Dit kan zorgen voor klachten van buikpijn.

## *Polyneuropathie*

Geleidelijk aan gaan de zenuwen in de benen en later ook in de armen minder goed werken. Dit wordt een polyneuropathie genoemd. Door dit probleem met deze zenuwen krijgen kinderen ook problemen met lopen en een verminderde kracht in de armen. De spieren van de armen en benen kunnen dun worden. Door de zwakte van de spieren in de voet, kunnen zogenaamde holvoeten ontstaan. Er zijn ook kinderen die juist last krijgen van platvoeten. Kinderen met deze aandoening kunnen een verminderd gevoel in de benen en armen hebben. Zij voelen aanraking en pijn minder goed. Dit heeft als risico dat kinderen niet goed voelen wanneer ze een verwonding hebben aan bijvoorbeeld hun voeten. Hierdoor kan de verwonding ernstig worden, zonder dat kinderen dit merken. Ook kunnen kinderen minder goed voelen of het water misschien te heet is, hierbij bestaat risico op het ontstaan van brandwonden doordat kinderen hun handen niet terug trekken wanneer het water te warm is.

## *Scoliose*

Vanaf de puberteit ontwikkelen kinderen met deze aandoening een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. De scoliose kan zorgen voor problemen met zitten, voor pijnklachten in de rug en voor problemen met ademen.

## *Syndactylie*

Een deel van de kinderen last van vingers die aan elkaar vast zitten. Dit laatste wordt een syndactylie genoemd.

## *Intelligentie*

Kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie hebben een normale intelligentie. Op volwassen leeftijd kunnen wel milde problemen met het onthouden van nieuwe informatie ontstaan. Ook ligt het tempo van denken en het verwerken van informatie vaak trager.

## *Verlate puberteit*

Bij een deel van de kinderen begint de puberteit later dan gebruikelijk. Er wordt gesproken van een verlate puberteit als meisje op 13-jarige leeftijd nog geen borstvorming hebben en bij jongens de zaadballen op de leeftijd van 14 jaar nog kleiner zijn dan 4 mm.

## **Hoe wordt de diagnose North Sea progressieve myoclonus epilepsie gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal van een kind wat eerst last krijgt van evenwichtsstoornissen wat later gevolgd wordt door epilepsieaanvallen waaronder myoclonieën in combinatie met



afwezige reflexen bij lichamelijk onderzoek kan de diagnose North Sea progressieve myoclonus epilepsie worden vermoed. Omdat deze ziekte zeldzaam is en nog niet zo lang bekend is, kan het langere tijd duren voordat de juiste diagnose gesteld is. Andere aandoeningen zoals energiestofwisselingsziekten of progressieve myoclonus epilepsie van het type Unverricht-Lundborg kunnen soortgelijke symptomen geven.

### *Bloedonderzoek*

Bloedonderzoek laat bij kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie meestal geen afwijkingen zien. Wel heeft een groot deel van de kinderen een verhoogde waarde van het spierenzym CK (gemiddeld rond de 700). Soms kan dit een aanwijzing zijn voor een kinderneuroloog om aan deze aandoening te denken.

### *DNA-onderzoek*

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht DNA- onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 17e-chromosoom in het GOSR2-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), zelden kan op deze manier de diagnose North Sea progressieve myoclonus epilepsie worden gesteld. Tegenwoordig kan door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld worden zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

### *MRI van de hersenen*

Kinderen met een balansproblemen en epilepsie zullen vaak een MRI scan krijgen om te beoordelen wat de oorzaak is van hun problemen. Bij kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie worden meestal geen bijzonderheden gezien. Bij een deel van de kinderen zijn de kleine hersenen, ook wel cerebellum genoemd, kleiner van volume. Vaak is dit weinig opvallend.

### *Stofwisselingsonderzoek*

Kinderen met evenwichtsproblemen en epilepsie krijgen ook vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er aanwijzingen zijn voor een stofwisselingsziekte. Deze onderzoeken zijn bij kinderen met een North Sea progressieve myoclonus epilepsie niet afwijkend.

### *EEG*

Wanneer kinderen met deze aandoening een EEG krijgen, dan zijn daarop vaak epileptiforme afwijkingen te zien. Vaak gaat het om piekgolfcomplexen in de gehele hersenen of in een deel van de hersenen. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor North Sea progressieve myoclonus epilepsie, maar kunnen ook bij andere vormen van epilepsie worden gezien. Ook valt vaak op dat de epileptiforme afwijkingen op het EEG kunnen worden uitgelokt door kinderen naar lichtflitsen te laten kijken. Er wordt dan gesproken van lichtflitsgevoelige epilepsie.

### *Spierbiopt*

Bij een deel van de kinderen met een North-Sea myoclonus epilepsie is een spierbiopt verricht omdat deze kinderen een lage spierspanning hebben en de CK waarde in het bloed verhoogd is waardoor gedacht is aan een spierziekte. Bij kinderen met deze aandoening worden geen bijzonderheden gezien in dit spierbiopt. Het is dan ook niet nodig om een spierbiopt te verrichten wanneer de diagnose al op een andere manier gesteld is.



## *EMG*

Een EMG is een onderzoek waarbij de zenuwen kunnen worden doorgemeten. Bij dit onderzoek is te zien dat de zenuwen bij deze kinderen te langzaam werken. Dit verklaard ook waarom de reflexen bij het neurologisch onderzoek niet goed op te wekken zijn.

## *Foto van de botten*

Een foto van de rug kan aantonen of er sprake is van een scoliose en wat de ernst van deze scoliose is.

## **Hoe wordt North Sea progressieve myoclonus epilepsie behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat helaas geen behandeling die kinderen met North-Sea myoclonus epilepsie kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen te helpen in het omgaan met de gevolgen van deze aandoening en om bepaalde symptomen zo veel mogelijk te onderdrukken indien dit mogelijk is.

### *Koorts voorkomen*

Koorts kan zorgen voor toename van de hoeveelheid klachten. Daarom is het belangrijk om koorts zo veel mogelijk te onderdrukken door bij koorts op vaste tijden (4 tot 6 keer per dag) paracetamol te geven. Wanneer paracetamol niet voldoende is kan daarnaast ibuprofen gegeven worden om de koorts te onderdrukken. Ook kunnen natte doeken helpen om de lichaamstemperatuur omlaag te brengen. Het is raadzaam om bij koorts laagdrempelig een arts mee te laten kijken om te beoordelen of er sprake kan zijn van een besmetting met een bacterie waardoor antibiotica kunnen helpen.

### *Medicijnen tegen epilepsie*

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd er voor te zorgen dat kinderen zo min mogelijk last hebben van hun epilepsie aanvallen. Verschillende soorten medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden, veel gebruikte medicijnen zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®), clonazepam (Rivotril®) en zonisamide (Zonegran®). Per kind zal gekeken worden welk medicijn of welke combinatie van medicijnen er voor zorgt dat kinderen zo min mogelijk last hebben van epilepsie aanvallen en ook zo min mogelijk last hebben van bijwerkingen van medicijnen.

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet (klassiek of modified Atkins dieet), een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Er wordt onderzoek gedaan of een stimulator in de hersenen, zogenaamde deep brain stimulation, kan helpen om minder last te hebben van epilepsie. De resultaten daarvan zijn wisselend.

### *Slaap*

Een vast slaapritueel en een vast slaappatroon kunnen kinderen helpen om beter te kunnen slapen. Het medicijn melatonine kan helpen om beter in slaap te kunnen vallen. Er bestaan ook vormen van melatonine met vertraagde afgifte die ook kunnen helpen om weer in slaap te vallen wanneer kinderen in de nacht wakker worden. Slaapmiddelen worden liever niet gegeven aan kinderen omdat kinderen hier aangewend raken en niet meer zonder deze medicatie kunnen. Soms wordt het medicijn promethazine gebruikt om kinderen beter te



kunnen laten slapen. Het is altijd belangrijk om uit te sluiten dat epilepsie de oorzaak is van de slaapproblemen, in geval van epilepsie is epilepsie behandeling nodig.

## *Fysiotherapie*

Een fysiotherapeut kan kind en ouders tips en adviezen geven hoe kinderen zo goed mogelijk kunnen lopen en bewegen ondanks de problemen die kinderen met lopen en bewegen hebben. Een fysiotherapeut kan advies geven over hulpmiddelen, zoals bijvoorbeeld een rollator om beter zelfstandig te kunnen lopen.

## *Ergotherapeut*

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten, zoals aankleden, eten, spelen en vervoer van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren. Zo kan verzwaard bestek helpen om beter zelf te kunnen eten. Een verzwaarde pen kan maken dat kinderen minder last hebben van trillen en schokken tijdens het schrijven.

## *Logopediste*

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Een goede zithouding helpt vaak om beter te kunnen eten. Indikken van drinken kan helpen om verslikken te voorkomen. Ook kan de logopediste helpen om te zorgen dat kinderen zich zo goed mogelijk verstaanbaar kunnen maken. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken, ook als kinderen geen woorden kunnen gebruiken.

## *Diëtiste*

Een diëtiste kan berekenen hoeveel voedingsstoffen en calorieën een kind per dag nodig heeft om voldoende te groeien. Kinderen die veel last hebben van evenwichtsproblemen en myoclonieën hebben vaak meer calorieën nodig dan hun leeftijdsgenoten die hier geen last van hebben. Soms geeft de diëtiste aanvullende calorierijke drankjes. Wanneer jongeren in een later stadium sondevoeding nodig hebben, kan de diëtiste adviseren welke sondevoeding het meest geschikt is.

## *Revalidatiearts*

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel, steunzolen of aangepaste schoenen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen.

## *School*

De meeste kinderen met deze aandoening gaan naar het speciaal onderwijs van cluster 3 vanwege hun lichamelijke beperkingen en de extra zorg die dit vraagt. Kinderen kunnen daar op het kind afgestemd leerprogramma krijgen.

## *Reflux*

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. Door de voeding in te dikken met johannesbroodpitmeel kan de voeding minder gemakkelijk terug stromen van de maag naar de slokdarm. Ook zijn er medicijnen die de maaginhoud minder zuur kunnen maken waardoor de



slokdarm minder geprikkeld wordt bij terugstromen van de maaginhoud. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn ranitidine, omeprazol of esomeprazol. Indien dit allemaal niet voldoende is, kan een operatie nodig zijn waarbij de overgang van de slokdarm naar de maag nauwer wordt gemaakt, waardoor de voeding ook minder gemakkelijk terug kan stromen. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

## *Kwijlen*

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen om te kijken wat de beste behandeling is.

## *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. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Sondevoeding*

Indien er meer problemen zijn met slikken en kinderen onvoldoende zelf kunnen eten dan is het vaak nodig om voeding te geven via een sonde. Deze sonde kan ingebracht worden via de neus en via de keel naar de maag toe lopen. Vaak zal deze sonde voor langere tijd nodig zijn, dan zal er voor gekozen worden om de sonde via een kleine operatie direct via de huid naar de maag te laten lopen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een mickeybutton, een sonde ook via de maag die afgesloten kan worden door middel van een dopje.

## *Antibiotica*

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

## *Scoliose*

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromping te erg wordt, kan verdere verkromping tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromping niet meer toe zal kunnen nemen.

## *Begeleiding*

Het is voor kinderen en ouders heel ingrijpend om te horen dat hun kind een ziekte heeft die voor steeds meer klachten zal gaan zorgen. Het kost tijd om te leren omgaan met deze aandoening en de onzekerheid die deze aandoening met zich meebrengt. Een maatschappelijk werkende of psycholoog kunnen ouders ondersteuning en begeleiding geven hoe hier in het dagelijks leven mee om te kunnen gaan.

## *Contact met anders ouders*





Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact proberen te komen met andere kinderen en hun ouders/begeleiders die ook met North Sea progressieve myoclonus epilepsie te maken hebben.

## **Wat betekent het hebben van North Sea progressieve myoclonus epilepsie voor de toekomst?**

### *Klachten nemen toe*

Kinderen met North Sea progressieve myoclonus epilepsie krijgen geleidelijk aan steeds meer problemen. In het begin van de ziekte nemen de klachten vaak in een hoger tempo toen, dan later in de ziekte, dan komen er minder snel nieuwe problemen bij.

### *Rolstoel*

Vanaf de puberteit heeft het merendeel van de kinderen een rolstoel nodig om zich over grotere afstanden te verplaatsen. Dit vanwege de balansproblemen en de schokken in het lichaam.

### *Levensverwachting*

Er is nog weinig bekend over de levensverwachting van kinderen en volwassenen met deze aandoening. De levensverwachting kan verkort zijn door een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie of als gevolg van schade aan de longen bij herhaald voorkomende longontstekingen.

### *Kinderen*

Wanneer volwassenen met deze aandoening kinderen krijgen, dan hebben deze kinderen meestal geen verhoogde kans om zelf ook een North Sea myoclonus epilepsie te krijgen. Dit kan alleen wanneer de partner van een volwassene met deze aandoening zelf ook de ziekte heeft of drager is van een foutje in het erfelijk materiaal op de plaats van het GOSR2-gen. De kans hierop is erg klein.

Wanneer beide partners North Sea progressieve myoclonus epilepsie hebben dan zullen hun kinderen ook allemaal North Sea progressieve myoclonus epilepsie krijgen.

De meeste kinderen met North Sea progressieve myoclonus epilepsie hebben dusdanig beperkingen dat zij op volwassen leeftijd niet zelf kinderen zullen gaan krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om een North Sea myoclonus epilepsie te krijgen?**

### *Erfelijke ziekte*

North Sea progressieve myoclonus epilepsie is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het GOSR2-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook North Sea progressieve myoclonus epilepsie te krijgen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

### *Prenatale diagnostiek*

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook North Sea progressieve myoclonus epilepsie heeft.

### *Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)*

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met North Sea progressieve myoclonus epilepsie kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preïmplantatie genetische diagnostiek (PGD.) Bij PGD wordt een vrouw zwanger door middel van IVF (In Vitro Fertilisatie). De bevruchting vindt dan buiten het lichaam plaats, waardoor het zo ontstane



pre-embryo onderzocht kan worden op het hebben van North Sea progressieve myoclonus epilepsie. Alleen embryo's zonder de aanleg voor North Sea progressieve myoclonus epilepsie komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie [www.pgdnederland.nl](http://www.pgdnederland.nl).

## Links

[www.noordzeeziekte.nl](http://www.noordzeeziekte.nl)

(Nederlandse site met informatie over Noordzeeziekte)

[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisordersgroningen.com)

(Site van het UMC in Groningen waar onderzoek wordt verricht naar de Noordzeeziekte)

## Referenties

1. 'North Sea' progressive myoclonus epilepsy: phenotype of subjects with GOSR2 mutation. Boissé Lomax L, Bayly MA, Hjalgrim H, Møller RS, Vlaar AM et al. *Brain*. 2013;136:1146-54
2. The efficacy of the modified Atkins diet in North Sea Progressive Myoclonus Epilepsy: an observational prospective open-label study. van Egmond ME, Weijenberg A, van Rijn ME, Elting JW, Gelauff JM, Zutt R, Sival DA, Lambrechts RA, Tijssen MA, Brouwer OF, de Koning TJ. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):45.
3. GOSR2: a progressive myoclonus epilepsy gene. Dibbens LM, Rubboli G. *Epileptic Disord*. 2016;18:111-114

Laatst bijgewerkt: 13 september 2017, voorheen 5 juli 2013

Auteur: JH Schieving