



## Congenitaal perisylvian syndroom

### **Wat is het congenitaal perisylvian syndroom?**

Het congenitaal perisylvian syndroom is een aangeboren aandoening waarbij het deel van de hersenen wat betrokken is bij het bewegen van de mond, het praten en slikken niet goed aangelegd is waardoor deze kinderen ernstige problemen hebben met praten en slikken.

### **Hoe wordt het congenitaal perisylvian syndroom ook wel genoemd?**

Het congenitaal perisylvian syndroom wordt ook wel het syndroom van Worster-Drought genoemd. Worster-Drought is een arts die dit syndroom beschreven heeft.

De term congenitaal betekent aangeboren, de term perisylvian verwijst naar het gebied in de hersenen wat niet goed aangelegd is.

### **Hoe vaak komt het perisylvian syndroom voor bij kinderen?**

Het is niet goed bekend hoe vaak het perisylvian syndroom voorkomt bij kinderen.

Waarschijnlijk wordt het vaak niet goed herkend en komt het vaker voor dan tot nu toe gedacht wordt.

Het congenitaal perisylvian syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

### **Bij wie komt het congenitaal perisylvian syndroom voor?**

Het congenitaal perisylvian syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd gesteld.

### **Wat is de oorzaak van het congenitaal perisylvian syndroom?**

#### *Gestoorde aanleg hersenen*

Het congenitaal perisylvian syndroom wordt veroorzaakt doordat het deel van de hersenen wat betrokken is bij het bewegen van de mond, het spreken en slikken niet goed aangelegd is. Dit gebied ligt rondom de zogenaamd fissuur van sylvius, vandaar de term perisylvian syndroom. Door de veranderde aanleg verloopt de aansturing van de spieren van de mond en de keel vanuit de hersenen niet goed.

#### *Erfelijke factoren*

Waarschijnlijk spelen erfelijke factoren een rol bij het ontstaan van het congenitaal perisylvian syndroom. Het is niet goed bekend om welke erfelijke factoren het gaat. Naast erfelijke factoren zullen ook andere factoren een rol spelen.

### **Wat zijn de verschijnselen van het congenitaal perisylvian syndroom?**

#### *Variatie*

Er bestaat een grote variatie tussen de verschillende kinderen met een congenitaal perisylvian syndroom. Sommige kinderen hebben veel klachten, anderen veel minder. Niet alle onderstaand beschreven problemen komen bij alle kinderen voor.

#### *Veel vruchtwater*

Tijdens de zwangerschap hebben moeders van een kind met het congenitaal perisylvian syndroom vaak veel vruchtwater. Dit komt omdat kinderen met dit syndroom het vruchtwater onvoldoende inslikken.



## *Kaakklem*

Een groot deel van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heeft als pasgeboren baby een kaakklem. De kaken worden stevig op elkaar geklemd, waardoor de mond bijna niet geopend kan worden. De kaken maken vaak een kauwende beweging. In de loop van de eerste levensmaanden verdwijnt deze kaakklem.

## *Problemen met drinken en eten*

Baby's met het congenitaal perisylvian syndroom hebben problemen met drinken en later ook met eten. Dit komt omdat zij geen goede zuig- en slikreflex hebben. Meestal is het nodig het kind te voeden via een voedingssonde. Wanneer de kinderen ouder worden kan een groot deel van de kinderen wel zelfstandig eten. Vaak moeten dit eten wel zacht en smeug zijn.

## *Kwijlen*

Omdat kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom niet goed kunnen slikken, zijn ze ook niet in staat om het speeksel wat voortdurend in de mond aangemaakt wordt door te slikken. Ook hangt de mond van kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom vaak open. Hierdoor loopt het speeksel gewoon uit de mond waardoor de kinderen kwijlen.

## *Problemen met ademhalen*

Een deel van de baby's met het congenitaal perisylvian syndroom heeft problemen met ademhalen. Zij moeten in de eerste tijd na de geboorte ondersteund worden door een beademingsmachine.

## *Problemen met praten*

Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom hebben grote moeite met praten. De spieren van de mond en tong zijn te slap en kunnen niet voldoende samenwerken om goed te kunnen praten. Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom gaan daarom vaak pas laat praten. Wanneer de kinderen wel kunnen praten, klinkt dit vaak erg onduidelijk en nasaal. Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom begrijpen vaak wel wat er tegen ze gezegd wordt. Meestal kunnen kinderen wel een verhaal typen wanneer zij daar oud genoeg voor zijn, terwijl ze niet in staat zijn omdat zelfde verhaal te vertellen.

## *Oogbewegingen*

Bij een klein deel van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom worden afwijkende bewegingen van de ogen gezien.

## *Reflux*

Een deel van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heet last van reflux. Reflux is het terugvloeien van voeding en maagsappen vanuit de maag naar de slokdarm. Omdat kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom eventueel terugstromende voeding in de mond niet goed weg kunnen slikken, kan deze voeding in de longen terecht komen en zo een longontsteking veroorzaken.

## *Infecties*

Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom hebben een vergrote kans om longontstekingen te krijgen. Ook middenoorontstekingen komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.



## *Matig groeien*

Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom groeien vaak matig zowel qua gewicht als qua lengte als gevolg van de voedingsproblemen. Een op de vijf kinderen met dit syndroom heeft ook een te kleine hoofdomtrek.

## *Spasticiteit*

Een groot deel van de kinderen met het perisylvian syndroom heeft naast de kenmerkende problemen met praten en slikken, ook nog andere problemen. Een groot deel van de kinderen wordt spastisch aan de armen en benen. De armen en benen voelen stijf aan en kunnen niet goed bewogen worden. Dit bemoeilijkt het bewegen en lopen van kinderen met spasticiteit als gevolg van het perisylvian syndroom.

## *Ontwikkelingsachterstand*

Een groot deel van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heeft een ontwikkelingsachterstand. Deze kinderen gaan later lachen, rollen, zitten, staan en lopen dan andere kinderen. De mate van de ontwikkelingsachterstand varieert enorm tussen de verschillende kinderen.

## *Epilepsie*

Ongeveer een op de vier kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heeft last van epilepsie aanvallen. Het kan hierbij gaan om verschillende soorten epilepsie aanvallen. Bij een deel van de kinderen is de epilepsie gemakkelijk onder controle te krijgen, bij een ander deel van de kinderen is de epilepsie moeilijk onder controle te krijgen.

## *Gedragsproblemen*

Bijna de helft van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heeft gedragsproblemen. Daarbij kan het gaan om verschillende problemen. Veel voorkomende problemen zijn problemen met de aandacht en de concentratie, hyperactiviteit, autistiforme kenmerken. Ook andere emotionele problemen zoals angsten of moeite met het beheersen van boosheid komen vaker voor bij kinderen met dit syndroom.

## *Slaapproblemen*

Kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom hebben vaker problemen met inslapen of met doorslapen.

## *Aangeboren afwijkingen*

Bij kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom komen vaak ook andere aangeboren afwijkingen voor. Veel voorkomende afwijkingen zijn een gespleten gehemelte (schisis), verstijving van gewrichten of klompvoetjes.

## **Hoe wordt de diagnose congenitaal perisylvian syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

De diagnose congenitaal perisylvian syndroom kan vermoed worden wanneer een baby last heeft van een kaakklem in combinatie met voedings- en ademhalingsproblemen of bij oudere kinderen die laat en erg onduidelijk gaan praten. Met andere onderzoeken kan de diagnose bevestigd worden.

### *MRI-scan*

Op een MRI-scan worden bij veel kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom vaak afwijkingen gezien in het gebied rondom de fissuur van Sylvius. Er is weinig hersenweefsel



aanwezig rondom de fissuur van Sylvius en het hersenweefsel ziet er vaak extra geplooid uit. Deze extraplooiing wordt polymicrogyrie genoemd. Vaak zijn deze afwijkingen in beide hersenhelften aanwezig.

Niet bij alle kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom worden afwijkingen op de MRI-scan gezien. Ook komt vaak een onderontwikkeling van de hersenbalk of van de kleine hersenen voor.

### *Erfelijkheidsonderzoek*

Met behulp van bloedonderzoek kan geprobeerd worden om een van de bekende foutjes in het erfelijk materiaal bij kinderen met een congenitaal perisylvian syndroom aan te tonen. Dit lukt maar bij een klein deel van de kinderen.

### *Logopedisch onderzoek*

Een logopediste kan met behulp van een uitgebreid onderzoek vastleggen wat de oorzaak is van de problemen met praten en slikken. Bij kinderen met een congenitaal perisylvian syndroom blijkt dit te gaan om slappe spieren in het mond- en keelgebied in combinatie met een moeilijke coördinatie tussen de verschillende spieren die betrokken zijn bij praten en slikken.

### **Hoe worden kinderen met een congenitaal perisylvian syndroom behandeld?**

#### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die het congenitaal perisylvian syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de gevolgen van dit syndroom en om kinderen de optimale ontwikkelingskansen te geven.

#### *Medicijnen*

Met behulp van medicijnen die de speekselproductie verminderen kan geprobeerd worden het kwijlen te verminderen. Ook injecties met botulinetoxine in de speekselklieren komen hiervoor in aanmerking.

Vaak zijn ook medicijnen nodig die reflux kunnen verminderen.

Medicatie kan ook behulpzaam zijn bij gedragsproblemen of bij slaapproblemen.

#### *Sondevoeding*

Bij ernstige voedingsproblemen kan tijdelijk sondevoeding nodig zijn om ervoor te zorgen dat kinderen wel voldoende voedingsstoffen binnen krijgen. De meeste kinderen kunnen op oudere leeftijd weer zonder sondevoeding. Een deel van de kinderen blijft gedurende de rest van het leven afhankelijk van sondevoeding. Deze kinderen krijgen vaak een sonde die rechtstreeks in de maag uitkomt.

#### *Logopedie*

Een logopediste kan adviezen geven bij slik- en voedingsproblemen. Ook kunnen er adviezen gegeven worden hoe het praten zo goed mogelijk kan verlopen.

Vaak wordt ook gekozen voor alternatieve methoden om toch te communiceren zonder dat er spraak nodig is, bijvoorbeeld met behulp van gebaren, plaatjes, symbolen of met behulp van een spraakcomputer.

#### *Fysiotherapie*

Bij kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom die problemen hebben met bewegen kan een fysiotherapeut adviezen geven hoe het bewegen zo goed mogelijk verlopen kan.



## *Revalidatiearts*

De revalidatiearts vervolgt de ontwikkeling van kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom en kan bij problemen zoeken naar een passende oplossing. Ook coördineert de revalidatiearts de verschillende therapieën.

## *Begeleiding*

Veel ouders van een kind met het congenitaal perisylvian syndroom hebben behoefte aan begeleiding. Via het forum van deze site of via de vereniging van ouders met een gehandicapt kind kunnen zij in contact komen met andere ouders.

Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen helpen om het hebben van een kind met een handicap een plaats te geven in het lichaam.

## **Wat betekent het congenitaal perisylvian syndroom voor de toekomst?**

### *Ernstige problemen*

De meeste kinderen met een congenitaal perisylvian syndroom houden ernstige problemen met praten en met slikken gedurende de rest van hun leven. Bij een deel van de kinderen worden de problemen wel milder tijdens het ouder worden. Vier of de vijf kinderen met dit syndroom is uiteindelijk wel in staat om zelfstandig te eten. Vaak moet het eten wel zacht en smeug gemaakt worden. Met behulp van hulpmiddelen zijn de meeste kinderen goed in staat te communiceren met de mensen in hun omgeving.

### *Problemen met leren*

Meer dan de helft van de kinderen met het congenitaal perisylvian syndroom heeft problemen met leren. Zij zullen speciaal onderwijs nodig hebben. Bij ongeveer een op de vijf kinderen is de intelligentie normaal.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het congenitaal perisylvian syndroom te krijgen?**

Bij het ontstaan van het congenitaal perisylvian syndroom spelen erfelijke factoren een rol. Meestal is nog niet te achterhalen om welke erfelijke factoren het gaat. Broertjes en zusjes hebben dus een vergrote kans om ook het congenitaal perisylvian syndroom te krijgen. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

## **Links**

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

## **Referenties**

1. Clark M, Neville BG. Familial and genetic associations in Worster-Drought syndrome and perisylvian disorders. *Am J Med Genet A*. 2008;146:35-42.
2. Luat AF, Bernardi B, Chugani HT. Congenital perisylvian syndrome: MRI and glucose PET correlations. *Pediatr Neurol*. 2006;35:21-9
3. Gordon N. Worster-drought and congenital bilateral perisylvian syndromes. *Dev Med Child Neurol*. 2002;44:201-4.

Laatst bijgewerkt: 26 februari 2008

auteur: JH Schieving

