Susac syndroom

Wat is Susac syndroom?
Susac syndroom is een aandoening veroorzaakt door een ontsteking van kleine bloedvaten in de hersenen, oren en ogen waardoor kinderen en jong volwassen last krijgen van veranderd gedrag, problemen met praten in combinatie met problemen met zien en horen.

Hoe wordt het Susac syndroom ook wel genoemd?
Susac syndroom wordt ook wel retinocochleacerebrale vasculopathie genoemd. De term retina verwijst naar een probleem van het netvlies wat zorgt voor problemen met het zien. De term cochlea verwijst naar de problemen met horen en de term cerebrale naar de problemen van de hersenen. Het woord vasculopathie verwijst naar problemen met de bloedvaten waardoor deze problemen ontstaan.
Susac was een arts die dit syndroom beschreven heeft.

Hoe vaak komt het Susac syndroom voor bij kinderen?
Het is niet goed bekend hoe vaak het Susac syndroom bij kinderen voorkomt. Susac syndroom is een zeldzame ziekte.

Bij wie komt Susac syndroom voor?
Susac syndroom kan zowel op de kinderleeftijd als op volwassen leeftijd voorkomen. Het wordt het vaakst gezien bij jongeren aan het einde van de puberteit/begin van volwassenheid, maar kan dus ook op jongere of oudere leeftijd voorkomen.
Zowel jongens als meisjes kunnen het Susac syndroom krijgen. Het Susac syndroom komt veel vaker bij meisjes dan bij jongens voor.

Wat is de oorzaak van Susac syndroom?
Deels bekend
Het is nog maar voor een deel bekend waardoor Susac syndroom veroorzaakt wordt. Er wordt verondersteld dat het Susac syndroom een zogenaamde auto-immuunaandoening is. Een auto-immuunaandoening is een ziekte waarbij het lichaam een afweerreactie maakt die tegen het eigen lichaam gericht is. Normaal gesproken is een afweerreactie bedoeld om lichaamsvreemde stoffen, bacteriën of virussen uit het lichaam te verwijderen. Bij het Susac syndroom is de afweerreactie gericht tegen de bekleding van de kleine bloedvaten in de hersenen, het oor en het netvlies van het oog.
Een groot deel van de jongeren met het Susac syndroom heeft een paar dagen tot weken voor het ontstaan van de eerste klachten een virusinfectie gehad. Mogelijk is dit de aanleiding voor het ontstaan van de ontregeling van het afweersysteem.

Ontstoken bloedvaten
Door deze afweerreactie raken kleine bloedvaten ontstoken. Deze ontsteking van de bloedvaatjes wordt een vasculitis, microangiopathie of microvasculopathie genoemd. Door de ontsteking van de bloedvaatjes, kunnen de bloedvaten niet goed kunnen zorgen voor voldoende bloed in bepaalde delen van de hersenen, het netvlies van het oog en de het oor. Daardoor werken de hersenen, ogen en oren niet meer zo goed, waardoor de klachten van het Susac syndroom ontstaan.
Waarom alleen de kleine bloedvaatjes van de hersenen, het netvlies van het oog en het oor ontstoken raken en andere bloedvaatjes niet is niet goed bekend.

Bij een deel van de kinderen met het Susac syndroom zijn afweerstoffen tegen de bekleding van de kleine bloedvaatjes gevonden. Dit worden zogenaamde anti-endotheel antistoffen genoemd.

Netvlies
De problemen met zien ontstaan door ontsteking en afsluiting van kleine bloedvaatjes in het netvlies. Hierdoor krijgt een deel van het netvlies geen bloed. Wanneer dit aan de rand van het netvlies is, zal dit niet direct zorgen voor problemen met zien en daardoor vaak niet ontdekt worden.
Wanneer het centrum van het netvlies geen bloed krijgt, dan kunnen kinderen een deel van hun zicht kwijt taken. Wanneer ze naar een gezicht kijken, kunnen ze bijvoorbeeld de onderkant van het gezicht niet goed zien.

Slakkenhuis
De problemen met horen ontstaan door ontsteking van kleine bloedvaatjes naar het slakkenhuis. Vooral de punt van het slakkenhuis raakt hierdoor vaak beschadigd. Waarom juist dit deel van het slakkenhuis, is niet bekend. Dit deel van het slakkenhuis zorgt met name voor het horen van lage tonen. Ook andere delen van het slakkenhuis kunnen betrokken raken net als het evenwichtsorgaan naast het slakkenhuis.

Huid en spieren
Bij een deel van de kinderen met het Susac syndroom zijn ook de kleine bloedvaatjes in de huid en in de spieren betrokken. Dit kan ook klachten geven, die vaak weinig opvallend zijn.

Wat zijn de symptomen van het Susac syndroom?
Variatie
Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het Susac syndroom. Kinderen zullen nooit alle onderstaande klachten hebben.

Veranderd gedrag
Jongeren met het Susac syndroom vertonen vrij plotseling veranderd gedrag. Ze zijn in de war, weten vaak niet meer zo goed waar ze zijn. Sommige kinderen zien voorwerpen of mensen die er in werkelijkheid niet zijn en kunnen hierdoor heel angstig worden. Andere kinderen worden heel prikkelbaar en geïrriteerd, weer andere juist heel stil of terug getrokken.

Hoofdpijn
Kinderen met het Susac syndroom hebben vaak last van hoofdpijn. Het gaat om heftige hoofdpijn in het hele hoofd. Hier bovenop komen vaak hoofdpijnaanvallen voor die veel lijken op migraine. Een deel van de kinderen had in de maanden voordat de eerste symptomen van het Susac syndroom optraden al last van migraine-achtige hoofdpijnen.

Problemen met zien
Wanneer de oogzenuw niet goed functioneert krijgen kinderen problemen met zien. Kinderen geven aan dat ze wazig zien. De problemen met zien nemen vaak snel toe in de loop van enkele uren of enkele dagen. Kinderen missen stukjes van het beeld, ze kunnen een deel van een gezicht bijvoorbeeld niet waarnemen. Ook kunnen kinderen overgevoelig zijn voor licht.

Slechthorendheid
Jongeren krijgen vaan vrij plotseling last van gehoorsverlies, meestal aan twee oren tegelijk. Vooral het horen van de lage tonen is moeilijk, soms geldt dit ook voor de hoge tonen. Dit kan samen gaan met duizeligheid en/of oorsuizen. Het gehoorsverlies kan variëren van mild tot vrij ernstig.

Problemen met praten
Jongeren met het Susac syndroom krijgen vaak problemen met praten. De stem klinkt anders, vaak alsof de neus verstopt zit. Hierdoor zijn jongeren minder goed verstaanbaar. Sommige jongeren zijn helemaal niet meer in staat om te praten.

Epilepsie
Een deel van de kinderen met het Susac syndroom krijgt last van epileptische aanvallen. Verschillende soorten epileptische aanvallen kunnen voorkomen.

Schokjes in de armen en benen
Sommige kinderen hebben last van schokjes in de armen en benen. Deze schokjes zitten dan hier en dan daar. Deze schokjes worden myoclonieën genoemd. Door deze schokjes kunnen kinderen bijvoorbeeld voorwerpen uit hun handen laten vallen.

Problemen met balans
Een klein deel van de kinderen heeft problemen met het bewaren van het evenwicht. Ze vallen gemakkelijk en hebben moeite om gericht iets te pakken. Vaak maken de handen bij het pakken een trillende bewegingen. Ook de ogen kunnen een trillende beweging maken.

Krachtsverlies of tintelingen
Een aantal kinderen heeft voordat de eerste klachten van het Susac syndroom ontstaan last gehad van kortdurend krachtsverlies van een arm en /of been of tintelingen in een arm of been. Dit doet soms denken aan TIA's.

Problemen met bewegen
Kinderen met het Susac syndroom kunnen problemen krijgen met het bewegen van de armen en de benen. Vaak is er minder kracht aanwezig in de armen en in de benen. De armen en benen kunnen geleidelijk aan ook stijver worden, dit wordt spasticiteit genoemd. Dit maakt het bewegen moeilijker.

Problemen met plassen
Kinderen met het Susac syndroom hebben vaak problemen met plassen Kinderen verliezen bijvoorbeeld ongewild urine.

Problemen met de ontlasting
Vaak krijgen kinderen met het Susac syndroom last van verstopping. Sommige kinderen voelen de ontlasting niet meer aankomen en hebben last van ongewild ontlastingsverlies.

Huid
Een deel van de kinderen heeft last van rode huidverkleuring, vaak op de romp of op de voeten. Een ander deel van de kinderen krijgt juist een gemarmerde huid.

Spieren
Een deel van de kinderen heeft last van spierpijnklachten.

Vermoeidheid
Veel kinderen met het Susac syndroom hebben last van vermoeidheidsklachten.

Hoe wordt de diagnose Susac syndroom gesteld?
Verhaal en onderzoek
Op grond van het verhaal van een kind die vrij plotseling problemen krijgt met zien, horen en veranderd gedrag kan het Susac syndroom worden vermoed. Omdat het zo zeldzaam is, zal er vaak niet zo snel aangedacht worden. Er zijn veel andere ziektebeelden, zoals een ontsteking van de hersenen door een virusinfectie, de ziekte van Lyme, energiestofwisselingsziekten,CADASIL of andere auto-immuunziektes zoals ADEM, SLE of Multiple Sclerose (MS) kunnen klachten geven die veel lijken op het Susac syndroom.

MRI-scan
Op een MRI scan van de hersenen zijn vaak meerdere kleine (3 tot 7 mm grote) witte ronde vlekjes te zien verspreid in de hersenen. De meeste witte vlekjes zitten in een deel van de hersenen waar voornamelijk de uitlopers van de hersenzenuwen liggen, dit wordt de zogenaamde witte stof van de hersenen genoemd. Er zijn vaak ook witte vlekjes te zien op de plek waar de hersencellen zelf liggen, dit wordt de grijze stof genoemd. Heel kenmerkend is dat er ook witte vlekjes te zien in het midden van de hersenbalk, de plek in de hersenen waar informatie tussen de rechter en de linkerkant van de hersenen wordt uitgewisseld. De hersenbalk ziet er hierdoor uit als een muur die bekogeld is met sneeuwballen. Ook in de kleine hersenen of de hersenstam kunnen afwijkingen gezien worden.
Wanneer tijdens de MRI contrastvloeistof wordt gegeven dan is bij een deel van de kinderen te zien dat de hersenvliezen rondom de hersenen extra kleur krijgen door deze contrastvloeistof. Dit wordt juist meestal niet gezien bij ADEM of MS en kan helpen om onderscheid te maken tussen het Susac syndroom en ADEM of MS.
Later in het ziektebeloop valt vaak op dat de hersenen kleiner worden qua omvang.

Bloedonderzoek.
Bij kinderen met het Susac syndroom zijn de bloedwaardes BSE en CRP die een maat zijn voor ontsteking in het bloed meestal normaal, heel af en toe zijn deze waardes licht verhoogd. Bij kinderen met SLE zijn deze waardes meestal afwijkend. Ook het melkzuur wat bij kinderen met een energiestofwisselingsziekte meestal verhoogd is, is bij het syndroom van Susac normaal.

Afweerstoffen tegen kleine bloedvaatjes
Bij een deel van de kinderen is het mogelijk om afweerstoffen tegen kleine bloedvaatjes (de zogenaamde anti-endotheel-antilichamen) aan te tonen in het bloed. Dit kan de diagnose Susac syndroom zekerder maken, maar komt ook bij andere auto-immuunziektes (zoals SLE) voor. De hoogte van deze waarde lijkt niet iets te zeggen over de ernst van de klachten als gevolg van dit syndroom.

Liquoronderzoek
Door middel van een ruggenprik kan vocht verkregen worden wat rondom de hersenen en het ruggenmerg stroomt. Dit vocht wordt ook wel hersenvocht genoemd en met een medische

naam liquor. In dit vocht kunnen aanwijzingen gevonden worden voor een ontsteking. Vaak is het eiwit gehalte in het hersenvocht verhoogd. Ook kunnen enkele ontstekingscellen gezien worden in de liquor (5-30 cellen). De zogenaamde oligoclonale bandjes die vaak bij multiple sclerose worden gevonden, worden meestal juist niet gevonden bij kinderen met het Susac syndroom. Dit kan helpen om een onderscheid te maken tussen kinderen met het Susac syndroom en kinderen die eigenlijk multiple sclerose hebben.
Daarnaast kan er gekeken worden of er ook virussen of bacteriën aanwezig zijn in dit vocht. Bepaalde virussen of bacteriën kunnen klachten veroorzaken die veel lijken op het Susac syndroom. Bij kinderen met het Susac syndroom worden geen bacteriën of virussen gevonden. Ook zijn er geen aanwijzingen voor bijvoorbeeld de ziekte van Lyme.

Angiografie
Er bestaat een speciaal onderzoek waarmee de bloedvaten van het hoofd kunnen worden afgebeeld. Dit onderzoek wordt een angiografie genoemd. Bij een angiografie kunnen alleen de grote bloedvaten zichtbaar worden gemaakt. Bij kinderen met het Susac syndroom zijn de kleine bloedvaten juist ontstoken. Daarom worden op de angiografie meestal geen afwijkingen gezien.

Oogarts
De oogarts onderzoekt wat de oorzaak is van de plotseling ontstane slechtziendheid. Bij kinderen met het Susac syndroom kan de oogarts zien dat de bloedvaten in het netvlies van het oog onregelmatig van vorm zijn als teken van ontsteking van deze bloedvaten. Ook kan de oogarts zien dat de bloedvaten op een bepaalde plaats helemaal afgesloten zijn als gevolg van de ontsteking. Dit is een heel kenmerkend beeld voor het Susac syndroom. Het wordt branch-retinal artery occlusion genoemd.
Wanneer de oogarts met het reguliere onderzoek geen afwijking kan zien, dan kan het onderzoek wat fluoresecentie angiografie worden verricht. Met dit onderzoek worden de bloedvaten van het netvlies goed afgebeeld. Hierop is de ontsteking van de kleine bloedvaatjes vaak goed te zien.
In een later stadium van de ziekte kunnen gele vlekken (zogenaamde Glass plaques) worden gezien op het netvlies.
Met een ERG onderzoek kan aangetoond worden dat er sprake is van een probleem van het netvlies.

KNO-arts
Een KNO-arts kan vaststellen dat er sprake is van slechthorendheid of doofheid als gevolg van een probleem van het slakkenhuis of de gehoorszenuw. De mate van slechthorendheid kan vastgelegd worden met een audiogram. Hierop is vaak te zien dat jongeren met name de lage tonen niet meer goed kunnen waarnemen.

EEG
Wanneer een EEG wordt gemaakt, is vaak te zien dat de hersenen bij jongeren met het Susac syndroom te traag werken. Bij kinderen met epileptische aanvallen, kan epileptische activiteit gezien worden op het EEG.

ECHO van de spier
Met een ECHO onderzoek kunnen soms afwijkingen aan de spieren gezien worden bij kinderen die last hebben van de spieren.

Huidbiopt
Bij een deel van de kinderen raakt de huid rood verkleurd op bepaalde plaatsen. Wanneer uit deze huid een bioptje genomen wordt, kan gezien worden dat de kleine bloedvaatjes van de huid ontstoken zijn.

Hoe wordt het Susac syndroom behandeld?
Methylprednisolon
Methylprednisolon is een medicijn wat de afweerreactie van het lichaam onderdrukt. Daarmee remt het overactieve afweersysteem wat zorgt voor een ontsteking van de bloedvaten van de hersenen, de ogen en de oren. Op deze manier kan voorkomen worden dat er nieuwe klachten ontstaan.
Vaak wordt methylprednisolon via een infuus gegeven gedurende drie of vijf dagen.
Soms wordt er voor gekozen om na het methylprednisoloninfuus nog een aantal maanden prednison in tablet vorm te geven en daarbij geleidelijk aan steeds een lagere dosering te geven.

Plasmaferese
Plasmaferese is een behandeling waarbij door middel van een infuus bloed uit een bloedvat wordt gehaald. Dit bloed gaat naar een apparaat waar stoffen betrokken bij de ontstekingsreactie worden verwijderd uit het bloed. Daarna wordt het bloed via een ander infuus weer teruggegeven aan het kind. Zo wordt geprobeerd gedurende enkele uren om de dag gedurende enkele dagen het bloed te zuiveren van stoffen betrokken bij de ontstekingsreactie.

Gammaglobuline
Een ander medicijn wat er voor kan zorgen dat het overactieve afweersysteem tot rust komt zijn gammaglobulinen. Deze medicijnen worden ook via een infuus gegeven gedurende enkele dagen.

Andere afweeronderukkende medicijnen
Wanneer de methylprednisolon of gammaglobulines onvoldoende effect hebben, dan kunnen ook andere afweeronderdrukkende medicijnen gebruikt worden zoals cyclofosfoamide, cyclosporine, methotrexaat of rituximab. Deze medicijnen worden ook gebruikt bij andere auto-immuunziekten en daarom wordt gedacht dat ze ook kunnen helpen bij het Susac syndroom.
Per kind zal moeten worden afgewogen of de voordelen van deze medicijnen opwegen tegen de bijwerkingen die deze medicijnen hebben.

Aspirine
Omdat het Susac syndroom wordt veroorzaakt door ontsteking van kleine bloedvaatjes, bestaat er het risico dat een bloedstolsteltje vast loopt in een van deze ontstoken bloedvaatjes. Sommige dokters geven kinderen daarom een lage dosering aspririne om dit probleem te voorkomen. Aan volwassenen wordt soms ook het medicijn clopidogrel gegeven.

Cochleaire implantatie
Kinderen met ernstig gehoorsverlies kunnen een cochleaire implantatie krijgen. Dit is een apparaatje wat ervoor zorgt dat geluiden worden door gegeven aan de hersenen waardoor

kinderen weer bepaalde geluiden kunnen horen. Dit wordt vaak al vroeg in de ziekte gedaan, omdat de ervaring leert dat het gehoor heel slecht hersteld.

Medicijnen tegen epilepsie
Kinderen die last hebben van epilepsie kunnen medicijnen krijgen die de kans op nieuwe epileptische aanvallen minder maken. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden.

Myoclonieën
Wanneer jongeren last hebben van hinderlijke myoclonieën dan kan geprobeerd worden met medicijnen deze myoclonieën minder te maken. Medicijnen die hiervoor gebruikt worden zijn bijvoorbeeld clonazepam (rivotril®), natriumvalproaat (depakine ®) of levetiracetam (Keppra ®)

Spierontspannende medicijnen
Wanneer kinderen veel last hebben van spierspasmen, kunnen spierontspannende medicijnen zoals baclofen of diazepam helpen om spasmen te voorkomen.

Fysiotherapie
Wanneer kinderen problemen krijgen met bewegen, kan een fysiotherapeut de spieren soepel houden door de benen en/of armen zelf te bewegen en tips te geven hoe een kind of de ouders dit zelf ook kunnen doen. Zo wordt voorkomen dat bepaalde gewrichten vast gaan groeien omdat ze te weinig bewogen worden. Ook geeft de fysiotherapeut oefeningen om kinderen weer zelf in beweging te laten komen.

Logopedie
Een logopediste kan oefeningen en advies geven wanneer er problemen zijn met praten. Ook kunnen kinderen werken met gebaren of een plaatjesboek om zich zo toch duidelijk te kunnen maken wanneer het praten niet goed lukt. Dit ook omdat veel kinderen problemen hebben met horen wat natuurlijk invloed heeft op het praten.

Ergotherapie
De ergotherapie kan advies geven over hulpmiddelen waarmee kinderen zo goed mogelijk verzorgd kunnen worden of waarmee kinderen zich zo goed mogelijk zelf kunnen redden.

Revalidatiearts
De revalidatiearts coördineert de verschillende behandelingen die kinderen met een Susac syndroom nodig hebben. Soms gaan kinderen tijdelijk herstellen in een revalidatiecentrum.

Kinder- en jeugdpsychiater
Wanneer kinderen erg verward en onrustig zijn, dan kan een kinder- en jeugdpsychiater advies geven hoe hier zo goed mogelijk om te gaan. Soms zijn tijdelijk medicijnen nodig om te voorkomen dat kinderen in de problemen raken voor hun gedrag.

Begeleiding
Begeleiding van kinderen met het Susac syndroom en hun ouders is belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kunnen kind en ouders begeleiden in het omgaan met het hebben van deze ziekte en met de gevolgen van deze ziekte.
Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt in contact komen met andere kinderen met het Susac syndroom en hun ouders of verzorgers.

Wat betekent het hebben van het Susac syndroom voor de toekomst?

Aanhouden van de klachten

De meeste kinderen met Susac syndroom hebben een tot enkele jaren last van de symptomen horend bij het Susac syndroom, daarna verbeteren de klachten geleidelijk aan.
Bij sommige kinderen ontstaan de klachten en blijven ze daarna voor een tot een twee jaar stabiel, waarna de klachten weer afnemen. Bij een ander deel van de kinderen verbeteren en verslechteren de klachten gedurende twee tot enkele jaren, waarna de klachten ook weer verbeteren.
Kinderen en jongeren waarbij de klachten dan weer verbeteren en dan weer verslechteren hebben vaak minder heftige klachten, maar hebben vaak wel langer last van deze klachten. Door het geven van een afweeronderdrukkende behandeling wordt geprobeerd om er voor te zorgen dat kinderen al vlot na het geven van deze behandeling minder last hebben van hun symptomen.

Verbeteren

De meeste kinderen verminderen de klachten een tot enkele jaren na het ontstaan van de klachten spontaan. Waarom dit gebeurt is niet precies bekend. De problemen met praten en gedrag verbeteren vaak, de problemen met zien en de problemen met horen verbeteren meestal veel minder goed.
Dit geldt ook voor kinderen die verbeteren op een behandeling. Zij herstellen meestal tijdens de behandeling of in de weken erna.

Restklachten

Een deel van de kinderen die het Susac syndroom heeft gehad, houdt restklachten over. De problemen met horen zijn meestal blijvend. Ook andere problemen zoals met zien, praten, bewegen en leren kunnen deels blijvend zijn. Het valt van te voren niet goed te voorspellen bij welke kinderen er restklachten over blijven en wat de ernst van deze restklachten zijn.

Terugkeer van de ziekte

Heel zelden krijgen kinderen of jong volwassenen nog een keer een episode met symptomen van het Susac syndroom. Vaak is dit vele jaren na de eerste maal waarop de eerste keer symptomen ontstonden.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Susac syndroom te krijgen?

Het Susac syndroom is op zich geen erfelijke aandoening. Wel blijkt de aanleg om auto-immuunaandoeningen te krijgen erfelijk te zijn. Naast deze erfelijke factor spelen ook nog andere factoren een belangrijke rol.
Broertjes en zusjes hebben een licht verhoogde kans om zelf ook een auto-immuunaandoening te krijgen. Dit hoeft echter geen Susac syndroom te zijn, maar kan ook een andere auto-immuunaandoening zijn.

Referenties

1. A brief review of Susac syndrome. Kleffner I, Duning T, Lohmann H, Deppe M, Basel T, Promesberger J, Dörr J, Schwindt W, Ringelstein EB. J Neurol Sci. 2012;322:35-40
2. Susac syndrome: clinical characteristics and treatment in 29 new cases. Mateen FJ, Zubkov AY, Muralidharan R, Fugate JE, Rodriguez FJ, Winters JL, Petty GW. Eur J Neurol. 2012;19:800-11
3. Review of Susac syndrome. Bitra RK, Eggenberger E. Curr Opin Ophthalmol. 2011;22:472-6

Links

Laatst bijgewerkt: 16 december 2012

Auteur: J.H. Schieving