



X-ALD

Wat is X-ALD?

X-ALD is een stofwisselingsziekte die wordt veroorzaakt door een fout op het X-chromosoom waardoor een tekort ontstaat aan het stofje transporter eiwit wat nodig is voor de afbraak van zogenaamde zeer lange keten vetzuren.

Hoe wordt X-ALD ook wel genoemd?

X-ALD is een afkorting voor X-linked adrenoleucodystrofie. De term X-linked geeft aan dat deze ziekte veroorzaakt wordt door een fout op het X-chromosoom. De term adreno geeft aan dat er problemen ontstaan in de bijnier, de term leucodystrofie geeft aan dat een bepaald gedeelte van de hersenen, de zogenaamde witte stof, beschadigd raakt.

X-ALD wordt ook wel de ziekte van Siemerling-Creuzfeldt genoemd. Siemerling en Kreuzfeldt waren artsen die dit syndroom beschreven hebben. Vroeger werd ook wel de term ziekte van Addison-Schilder gebruikt.

Hoe vaak komt X-ALD voor bij kinderen?

X-ALD is een zeldzame ziekte, geschat wordt dat deze ziekte bij een op de 17.000 pasgeboren jongens voorkomt.

Bij wie komt X-ALD voor?

X-ALD komt vrijwel alleen bij jongens voor. Meisjes kunnen wel draagster van deze ziekte zijn. Het blijkt dat draagsters ook wel milde problemen kunnen hebben. In bijzondere situaties kunnen meisjes ook zelf de ziekte krijgen. Vaak is er dan naast het voorkomen van X-ALD sprake van een andere chromosoomafwijking, zoals bijvoorbeeld het syndroom van Turner. X-ALD is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd tussen de leeftijd van vier en acht jaar gesteld, omdat dan de symptomen van X-ALD beginnen op te vallen. Er bestaan ook varianten waarbij de eerste klachten pas op volwassen leeftijd ontstaan.

Wat is de oorzaak van X-ALD?

Fout in erfelijk materiaal

X-ALD wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde X-chromosoom. De plaats van de fout op het X-chromosoom wordt het ABCD1-gen genoemd. Er bestaan verschillende fouten in het ABCD1-Gen die allemaal er voor kunnen zorgen dat X-ALD zal ontstaan.

Ontbreken eiwit

Door de fout in het erfelijk materiaal kan een belangrijk eiwit, het zogenaamde ALD- eiwit of transporter eiwit, niet aangemaakt worden. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de afbraak van bepaalde complexe vetten, die zeer lange keten vetzuren worden genoemd. Deze vetzuren bevatten tussen de 24 en 30 C-Moleculen en worden daarom ook wel aangeduid met C30, C28, C26 of C24. Het transporter eiwit zorgt er voor dat de zeer lange keten vetzuren naar bepaalde onderdelen van de cel toegebracht worden. Deze celonderdelen worden peroxisomen genoemd. In de peroxisomen worden de zeer lange keten vetzuren omgezet in lange keten vetzuren, vervolgens in middellange keten vetzuren en daarna in korte keten vetzuren.

Kapot gaan myeline laagje

Bij X-ALD mist het transporter eiwit. Hier door kunnen zeer lange keten vetten niet meer afgebroken worden en komen er veel te veel zeer lange keten-vetten in het geleidingslaagje (myeline) rondom de zenuwen. Door het te veel aan zeer lange keten -vetten gaat het



geleidingslaagje rondom de zenuw kapot. De zenuw kan hierdoor veel minder snel werken en alle signalen worden dus trager verwerkt. Ook is de zenuw nu veel minder goed beschermd en kan de zenuw zelf beschadigd raken waardoor de zenuw helemaal niet meer kan werken.

Beschadiging zenuwen

Zowel zenuwen in de hersenen als zenuwen in het ruggenmerg als zenuwen in de armen en benen gaan dus in eerste instantie trager werken en in een later stadium kapot. Dit veroorzaakt de klachten van X-ALD.

Bijnier

Kinderen met X-ALD krijgen vaak ook problemen van de bijnier. In de bijnier wordt te veel aan zeer lange keten vetten afgezet waardoor de bijnier niet goed kan functioneren. De bijnier maakt belangrijke hormonen zoals het hormoon cortisol en het hormoon aldosteron. Het hormoon cortisol is nodig om het lichaam in actie te brengen. In periodes van stress en koorts moet er meer cortisol aangemaakt worden om het lichaam actiever te laten worden: de hartslag moet omhoog, het hart moet meer bloed rondpompen. Een tekort aan dit hormoon cortisol kan er voor zorgen dat het lichaam niet goed op stress en ziekte kan reageren. Hierdoor kunnen kinderen heel ernstig ziek worden en zelfs overlijden.

Het hormoon aldosteron speelt een belangrijke rol bij het reguleren van het zoutgehalte in het bloed en de hoeveelheid water die het lichaam vasthoudt of juist uitplast.

Jongens/meisjes

Jongens hebben één X-chromosoom, daarnaast hebben jongens één Y-chromosoom. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een meisje een fout heeft op één van haar X-chromosomen dan heeft ze meestal nog een ander X-chromosoom zonder een fout. Dit normale X-chromosoom zorgt ervoor dat een meisje nog wel kan aanmaken. Wanneer het X-chromosoom van een jongen een fout bevat in het gen, heeft een jongen geen tweede X-chromosoom wat hiervoor kan compenseren. Een jongen kan dus geen meer aanmaken en krijgt dus de symptomen horend bij X-ALD.

Draagsters

Omdat meisjes twee X-chromosomen hebben krijgen zij meestal geen X-ALD wanneer één van de X-chromosomen een fout bevat. Het X-chromosoom zonder de fout kan namelijk nog wel gewoon aanmaken en dus compenseren voor het foute X-chromosoom.

Het blijkt dat in een alle cellen altijd maar een X-chromosoom actief betrokken is bij de aanmaak van. Dit kan het X-chromosoom met de fout zijn of het X-chromosoom zonder de fout. Ook bij meisjes kunnen in bepaalde cellen het X-chromosoom met de fout actief zijn. Meisjes kunnen dus wel degelijk ook klachten hebben die passen bij X-ALD. Vaak zijn deze klachten wel veel minder ernstig dan bij jongens.

Je zou verwachten dat de helft van de cellen bij meisjes gebruikt maakt van het normale X-chromosoom en de andere helft van het X-chromosoom met de fout. De natuur heeft het echter zo geregeld dat die verhouding in geval van een fout op een van de X-chromosomen anders ligt. Er maken dus meer cellen gebruik van het normale X-chromosoom dan van het X-chromosoom met de fout. Hoe meer cellen gebruik maken van het X-chromosoom zonder de fout, hoe minder klachten een meisje zal hebben.

Overerving van de ouders

Negen van de tien kinderen met X-ALD hebben de fout in het erfelijk materiaal overgeërfd van een van de ouders. Bij jongens is dit altijd de moeder, omdat de vader het Y-chromosoom aan de jongen heeft gegeven. De moeder zelf is dan ook draagster. Bij meisjes zou dit zowel



van de vader als van de moeder kunnen zijn. Als het meisje het X-chromosoom van de vader heeft geërfd betekent dat vader zelf de ziekte ook heeft.

Bij een op de tien kinderen met X-ALD is de fout bij het kind zelf ontstaan.

Verschillende types

Er worden verschillende types van X-ALD onderscheiden, afhankelijk van de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan.

- het childhood type (30-50% van de mensen met X-ALD, CCALD genoemd): de eerste klachten ontstaan meestal tussen de leeftijd van vier en acht jaar, in elk geval niet voor het 3^e levensjaar en niet na het 15^e levensjaar.
- het adolescent type (2-5% van de mensen met X-ALD ACALD genoemd): de eerste klachten ontstaan tussen de leeftijd van elf en zeventien jaar
- het adulte of volwassen type (2-5%) : de eerste klachten ontstaan na de leeftijd van 18 jaar
- het Adrenomyeloneuropatie AMN-type (30-45%) : de eerste klachten ontstaan op volwassen leeftijd, er zijn voornamelijk problemen met het bewegen van de benen en van de armen, daarnaast zijn er problemen met het voelen van aanraking en van pijn, problemen met plassen, de ontlasting en de sexuele functies.
- Addison-only type (5-15% van de mensen met X-ALD): Er zijn voornamelijk problemen omdat de bijnier niet goed functioneert, er zijn nauwelijks neurologische problemen. Soms ontstaan deze toch nog op latere leeftijd.

Wat zijn de symptomen van X-ALD?

Grote variatie

Er bestaat en grote variatie in de ernst en de hoeveelheid klachten die een kind met X-ALD gaat krijgen. Het valt niet te voorspellen hoeveel klachten een kind zal gaan ontwikkelen.

Achteruitgang leerprestaties

De meeste kinderen met X-ALD op lagere schoolleeftijd krijgen problemen met het opletten, zich concentreren en het onthouden van nieuwe informatie. Omdat ADHD regelmatig voorkomt op deze leeftijd, wordt deze symptomen daaraan toegeschreven en wordt nog niet herkend dat er sprake is van een andere aandoening.

Geleidelijk aan worden de problemen steeds groter. Het lukt niet meer om op school bij te blijven en het leren gaat steeds moeilijker. Opdrachten worden niet meer begrepen. Het handschrift wordt slordiger. Op een bepaald moment kan een kind met X-ALD helemaal geen nieuwe informatie meer onthouden en verleert het ook allerlei vaardigheden die het al wel beheerste. Ze raken ook steeds meer in zichzelf gekeerd en reageren niet meer goed op wat er om hen heen gebeurt. Kinderen met een X-ALD worden geleidelijk aan dement.

Gedragsproblemen

Bij kinderen met X-ALD begint de ziekte nog al eens met gedragsproblemen. Kinderen worden snel boos, zijn agressief of raken juist terug getrokken en reageren niet meer goed op hun omgeving. Wanneer er naast gedragsproblemen nog geen andere symptomen zijn, is het vaak heel lastig om de goede diagnose te stellen. Vaak worden in het begin diagnoses als depressie en schizofrenie gesteld. Wanneer naast gedragsproblemen ook problemen met lopen en praten ontstaan is dat vaak een reden tot verder onderzoek en tot het stellen van de juiste diagnose.



Problemen met zien

Kinderen met een X-ALD krijgen in dit stadium ook vaak problemen met zien. Het zicht wordt wazig, sommige kinderen hebben last van dubbelzien. Ze gaan steeds waziger zien en worden uiteindelijk zeer slechtziend tot blind.

Bij sommige kinderen maken de ogen schokkerige bewegingen.

Problemen met horen

Kinderen met een X-ALD lijken niet meer goed te begrijpen wat er tegen hen gezegd wordt. Dit komt niet omdat ze doof zijn, wat wel vaak gedacht wordt, maar omdat ze niet meer begrijpen wat er tegen hen gezegd wordt. In een later stadium van de ziekte wordt het gehoor wel minder.

Epilepsie-aanvallen

Jongens met X-ALD krijgen vaak last van epilepsie-aanvallen. Soms zijn dit zelfs de eerste symptomen. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen.

Stijven spieren

Als gevolg van het afsterven van hersencellen kunnen de hersenen niet meer goed functioneren. Hierdoor verloopt de aansturing van de spieren door de hersenen niet meer goed. Kinderen met X-ALD krijgen hierdoor problemen met het bewegen van hun armen en benen, de spieren worden stijf. Deze stijfheid wordt spasticiteit genoemd. Als gevolg van deze stijfheid wordt lopen en bewegen erg moeizaam en op een gegeven moment zelfs niet meer mogelijk.

Spierslapte

Naast spierstijfheid kunnen kinderen met X-ALD ook juist last hebben van spierslapte. Ze kunnen moeilijk zelf hun hoofd overeind houden en moeten goed vast gehouden worden wanneer ze opgetild worden.

Ongecoördineerde bewegingen

Kinderen met X-ALD raken de coördinatie over hun bewegingen kwijt. De bewegingen verlopen niet vloeiend maar juist schokkerig. Daardoor kan kruipen of lopen bijvoorbeeld niet meer mogelijk zijn. Sommige kinderen kunnen niet meer zelfstandig staan en kunnen alleen maar staan wanneer ze vastgehouden worden.

Onduidelijk praten

Kinderen met X-ALD gaan vaak steeds onduidelijker praten als zij dit al konden. Ook gaan ze steeds minder praten. Later in het ziekteproces praten ze vaak helemaal niet meer en is communiceren niet meer mogelijk.

Problemen met slikken

Tijdens het ziekteproces zal het slikken ook steeds moeilijker gaan. Kinderen gaan zich steeds vaker verslikken. Eerst vaak in dun vloeibaar drinken, later vaak ook in het meer vaste voedsel. Op een gegeven moment wordt zelf slikken van drinken of voeding niet meer veilig, omdat als gevolg van verslikken er voeding in de longen terecht kan komen wat een longontsteking kan veroorzaken.



Gevoel

Bij kinderen met X-ALD verandert ook het gevoel in de armen en in de benen. Vaak wordt normaal aanraken van de armen en de benen juist als pijnlijk ervaren.

Incontinentie

Laat in het ziekteproces raken kinderen met X-ALD incontinent. Eerst voor urine, later ook voor ontlasting.

Laat stadium

In een laat stadium van de ziekte zullen kinderen met X-ALD niet meer kunnen reageren op de omgeving en hun omgeving ook niet meer waarnemen. Dit is een hele moeilijke fase waarin contact niet meer mogelijk is. Kinderen zijn dan bedlegerig geworden en volledig afhankelijk van zorg.

Ziekte van Addison

Bij drie van de vier jongens met childhood X-ALD functioneert de bijnier niet goed. In periodes van stress, ziekte of koorts kan het lichaam zich niet aanpassen aan de nieuwe situatie en worden kinderen zeer ernstig ziek. Tussen de ziektes periodes voelen kinderen zich vaak moe en hebben ze weinig energie. De huid kan een bruine kleur hebben.

AMN

AMN komt met name op volwassen leeftijd voor. Deze mannen worden geleidelijk aan spastisch eerst aan de benen en later ook aan de armen. Het gevoel aan de benen verdwijnt geleidelijk. Vaak zijn er problemen met plassen en met het ophouden en kwijtraken van de ontlasting. Ook het krijgen van een erectie gaat steeds moeizamer.

Hoe wordt de diagnose X-ALD gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek, kan de kinderneuroloog vermoeden dat er sprake is van een stofwisselingsziekte. Veel verschillende stofwisselingsziekten kunnen het zelfde beeld geven als een X-ALD.

Om na te gaan om welke stofwisselingsziekte het gaat, is nader onderzoek nodig.

Bloedonderzoek

Wanneer een arts op grond van het verhaal en de bevindingen bij onderzoek denkt aan het metachromatische leucodystrofie, kan deze diagnose bevestigd worden door middel van bloedonderzoek. In het bloed zijn de zogenaamde zeerlange ketenvetzuren verhoogd. Er wordt gekeken naar de waarde van het zogenaamde C26 vet en naar de verhouding tussen het C26 en een kleiner C22 vet en de verhouding tussen C24 en C22 vet. Het C22 vet is geen zeer lang keten vetzuur meer, maar een lange keten vetzuur.

Ook kan gekeken worden naar het ALD-eiwit. Dit wordt met name gebruikt om vrouwelijke draagsters aan te tonen. Een groot deel van de draagsters mist dit eiwit.

Bijnierfunctie

Bij alle kinderen met X-ALD zal gekeken worden hoe de bijnier functioneert. Hiertoe worden in het bloed de twee bijnierhormonen cortisol en aldosteron bepaald. Ook wordt gekeken hoe de bijnier reageert op het toedienen van hij bijnierstimulerend hormoon ACTH. Normaal stijgt het cortisol gehalte in het bloed na toedienen van ACTH. Bij kinderen met een X-ALD gebeurt dit niet.



Huidbiopsie

Soms is het nodig de diagnose te bevestigen door het aantonen van het ontbrekende enzym in huidcellen. Ook kan in de huidcellen een verhoogde concentratie van de zeer lange keten vetzuren worden aangetoond.

MRI-scan

Bij het vermoeden van een stofwisselingsziekte vaak een scan van de hersenen gemaakt worden. Bij X-ALD is te zien dat er veranderingen zijn in de zogenaamde witte stof van de hersenen. In deze witte stof lopen de zenuwbanen met een myelinelagje die bij X-ALD kapot gaan. In het begin van de ziekte is met name de witte stof aan de achterkant van de hersenen aangetast, later breidt dit zich uit naar de gehele hersenen. Wanneer er contrastvloeistof wordt gegeven, kleurt de rand van het gebied met de afwijkingen aan.

Ruggenprik

Door middel van een ruggenprik wordt vaak hersenvocht verzameld, wat onderzocht kan worden in het laboratorium. In het hersenvocht wordt een verhoogd eiwit gehalte gevonden en aanwijzingen dat er sprake is van afbraak van hersencellen. Dit onderzoek zal met name verricht worden wanneer er nog geen duidelijkheid bestaat over de diagnose.

Oogarts

Kinderen met X-ALD zullen vaak allemaal een keer door de oogarts gezien worden vanwege de problemen met zien.

EEG

Wanneer kinderen met X-ALD epileptische aanvallen krijgen zal vaak een EEG (hersenscan) gemaakt worden. Op het EEG is bij X-ALD epileptische activiteit te zien. Het EEG-patroon is niet specifiek voor X-ALD maar kan bij meerdere ziektes gezien worden.

EMG

Bij X-ALD raken niet alleen de zenuwbanen in de hersenen beschadigd, maar ook de zenuwbanen die in de armen, benen en romp lopen. Door middel van een zenuwgeleidingsonderzoek is aan te tonen dat de zenuwen in de armen en benen ook aangedaan zijn. Dit onderzoek zal alleen verricht worden als er nog twijfel bestaat over de diagnose.

Hoe wordt het X-ALD behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die X-ALD kan genezen. De behandeling is erop gericht de symptomen van de ziekte zo veel mogelijk te onderdrukken of om het kind er zo goed mogelijk mee te leren omgaan.

Dieet

Aan kinderen met X-ALD wordt geadviseerd om niet te veel zeer lange ketenvetzuren via de voeding binnen te krijgen. Het lichaam maakt zelf ook zeer lange keten vetzuren aan. Van een dieet kan dus niet heel veel verwacht worden.

Lorenzo's oil

Lange tijd is gedacht dat kinderen met X-ALD baat zouden kunnen hebben bij het gebruik van een speciale olie Lorenzo's oil. Door deze Lorenzo's oil verlaagde bepaalde lange



ketenvetzuren in het bloed en dus dacht men dat dit beter was voor jongens met X-ALD. Bepaalde lange ketenvetzuren dalen inderdaad, maar andere, zelfs nog schadelijker, lange ketenvetzuren nemen juist toe. Dit maakt dat Lorenzo's oil geen positief effect heeft voor kinderen met X-ALD.

Beenmergtransplantatie

Bij kinderen met X-ALD in een vroeg stadium wordt wel geprobeerd of door middel van een beenmergtransplantatie van een ander persoon cellen in het lichaam van een kindje met X-ALD kunnen worden gebracht die daar blijven leven en het ontbrekende eiwit aanmaken. Als zo'n beenmergtransplantatie aanslaat en er weer ALD-eiwit in het lichaam aanwezig is, kan voor een deel voorkomen worden dat de zenuwen verder beschadigen. Beschadigingen die er al zijn kunnen niet ongedaan gemaakt worden, beter zal een kindje dus niet worden. Het doel van de behandeling is verdere achteruitgang te vertragen of te voorkomen.

Beenmergtransplantatie is een hele zware behandeling met grote risico's en per kind zullen de risico's moeten worden afgewogen tegen de mogelijke winst die er te behalen is.

Vaak hebben kinderen al te veel klachten op moment van ontdekken en gaat de ziektebeloop te snel waardoor de risico's van een beenmergtransplantatie niet opwegen tegen de mogelijke winst die er te behalen is.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd nieuwe epileptische aanvallen zo veel mogelijk te voorkomen.

Spierstijfheid

De spierstijfheid van kinderen met X-ALD kan verbeteren met behulp van medicijnen zoals baclofen of botulinetoxine-injecties.

Cortison

Kinderen bij wie de bijnier niet goed reageert, kunnen in periodes van ziekte, koorts of stress onvoldoende van het lichaamseigen hormoon cortisol aanmaken. Hierdoor kan het lichaam zich niet aanpassen aan de situatie van ziekte, koorts of stress en kunnen kinderen erg ziek worden. Deze kinderen krijgen het hormoon cortisol in tabletvorm. Vaak moeten dagelijks medicijnen worden ingenomen. In periodes van stress, ziekte of koorts zijn extra tabletten nodig. Wanneer kinderen niet kunnen slikken, bestaat er ook de mogelijkheid om het hormoon via zepillen toe te dienen.

Fysiotherapie, ergotherapie, revalidatie

Een fysiotherapeut kan helpen om zo lang mogelijk en zo goed mogelijk in beweging te blijven.

De ergotherapeut en/of revalidatiearts kunnen behulpzaam zijn bij hulpmiddelen thuis die de verzorging van het kind vergemakkelijken.

Logopedie

Een logopedist kan andere manieren van communiceren aanbieden zoals bijvoorbeeld met plaatjes of met behulp van gebaren. Daarnaast kan de logopedist adviezen geven bij de slikken of voedingsproblemen.

Kinderuroloog

Kinderen die problemen hebben met plassen worden vaak gezien door de kinderuroloog. Het belangrijkste is te voorkomen dat er urine achter blijft in de blaas. Soms zijn medicijnen



nodig, ook kan het nodig zijn dat kinderen gecatheriseerd worden. Wanneer kinderen incontinent zijn, bestaat er incontinentiemateriaal.

School

Wanneer het voor het kind met X-ALD niet meer mogelijk is om het reguliere onderwijs te volgen, kan het verwezen worden naar het speciaal onderwijs.

Als het volgen van speciaal onderwijs ook te moeilijk wordt, kan een kinderdagcentrum of een activiteitencentrum zorgen voor afleiding en invulling van de dag.

Voedingsproblemen.

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

Longontstekingen

Vanwege de slikproblemen en vele slijmvorming kunnen gemakkelijk longontstekingen ontstaan. Deze kunnen behandeld worden met antibiotica. Soms kan dagelijks een lage dosis antibiotica helpen om longontstekingen te voorkomen. Wanneer de longontsteking leidt tot ernstige ademhalingsproblemen kan het zijn dat een kind niet meer zelf voldoende kan ademen om het lichaam van voldoende zuurstof te voorzien. Zuurstof via een kapje of een neusbrilletje kan dan helpen. Wanneer de ademhalingsproblemen zeer ernstig zijn, kan het nodig zijn dat de ademhaling wordt overgenomen door een beademingsapparaat. Dit is een zware intensieve behandeling waarbij kinderen met X-ALD goed moet worden afgewogen of de zwaarte van deze behandeling wel opweegt tegen het voordeel dat hiermee behaald moet worden. Vaak wordt dan ook niet voor beademing gekozen, maar dit moet natuurlijk bij elk kind afzonderlijk afgewogen worden door de behandelende dokters in nauwe samenspraak met de ouders/verzorgers.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met X-ALD is ook heel belangrijk. Via de patiëntenvereniging voor kinderen met stofwisselingsziekten, maatschappelijk of een klinisch psycholoog kunnen ouders begeleiding krijgen. In het forum van de site kunt u een oproepje plaatsen indien u behoefte heeft om in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met deze aandoening.

Wat is de prognose van X-ALD?

Geleidelijke achteruitgang

X-ALD is een ernstige ziekte waarbij kinderen geleidelijk aan steeds verder achteruit gaan en op een gegeven niet meer kunnen bewegen of communiceren met hun omgeving. Het tempo van achteruitgang verschilt van kind tot kind en valt niet goed te voorspellen. Bij kinderen waarop jonge leeftijd de eerste klachten ontstaan, verloopt de ziekte meestal in een sneller tempo dan bij kinderen waarbij pas op latere leeftijd de eerste klachten ontstaan.

Overlijden

De meeste kinderen met X-ALD childhood type komen te overlijden binnen enkele maanden tot enkele jaren na begin van de ziekte, maar hierop zijn uitzonderingen bekend. Kinderen met X-ALD die pas in hun tienerjaren de eerste klachten krijgen kunnen wel de volwassen leeftijd bereiken.

Kinderen komen vaak te overlijden aan een onbehandelbare longontsteking.



Hebben broertjes of zusjes ook kans om X-ALD te krijgen?

X-ALD is een erfelijke ziekte. Dat betekent dat broertjes en zusjes van kinderen met X-ALD ook kans hebben om deze ziekte te krijgen. Het kan binnen een familie om verschillende vormen gaan. Dus een broer of zus van een kindje met X-ALD kan bijvoorbeeld alleen de Addison-only variant krijgen. Een broertje heeft maximaal 50% kans om ook zelf de ziekte te krijgen. Een zusje heeft 50% kans om draagster van de ziekte te zijn, maar draagsters kunnen zelf ook klachten krijgen.

Prenatale diagnostiek

Tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om met behulp van een vlokkentest te kijken of dit kindje X-ALD zal hebben. Wanneer het kindje X-ALD blijkt te hebben bestaat er een mogelijkheid als de ouders dit zouden willen om de zwangerschap af te breken.

Links en verwijzingen

www.vks.nl

(Nederlandse vereniging van stofwisselingsziekten)

www.xald.nl

(belangenvereniging voor X-ALD)

Refenties

1. Hematopoietic stem cell gene therapy in Hurler syndrome, globoid cell leukodystrophy, metachromatic leukodystrophy and X-adrenoleukodystrophy. Cartier N, Aubourg P.

Curr Opin Mol Ther. 2008;10:471-8

2. Therapy of X-linked adrenoleukodystrophy. Semmler A, Köhler W, Jung HH, Weller M, Linnebank M. Expert Rev Neurother. 2008;8:1367-79

Laatst bijgewerkt: 28 februari 2009

Auteur: J.H. Schieving