



MCAHS1-syndroom

Wat is het MCAHS1-syndroom?

Het MCAHS1-syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen meer aangeboren afwijkingen hebben in combinatie met een lage spierspanning en het hebben van epilepsieaanvallen.

Hoe wordt het MCAHS1-syndroom ook wel genoemd?

MCAHS is de afkorting voor Multiple Congenital Anomalies-Hypotonia Seizures. Multiple betekent meerdere, congenital anomalies betekent aangeboren afwijkingen. Hypotonie is het medische woord voor een lage spierspanning. Seizures is het Engels woord voor epilepsie aanvallen. Er bestaan inmiddels drie verschillende types van dit syndroom. Deze vorm is als eerste ontdekt en heeft daarom de naam type 1 gekregen.

Glycosylphosphatidylinositol biosynthese defect 3

Een andere naam die ook wel gebruikt wordt is glycosylphosphatidylinositol biosynthese defect 3 ook wel afgekort als GPIBD3. Kinderen met het MCAHS1-syndroom missen namelijk dit eiwit.

Hoe vaak komt het MCAHS1-syndroom voor bij kinderen?

Het MCAHS1-syndroom is een zeldzame aandoening. Er is niet goed bekend hoe vaak het MCAHS1-syndroom voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat het minder dan bij één op de 100.000 kinderen voorkomt.

Bij een deel van de kinderen die dit syndroom heeft zal niet bekend zijn dat er sprake is van dit syndroom. Dankzij nieuwe genetische technieken wordt het gemakkelijker om deze diagnose te stellen en zal meer duidelijk worden hoe vaak dit syndroom voorkomt bij kinderen.

Bij wie komt het MCAHS1-syndroom voor?

Het MCAHS1-syndroom is al voor de geboorte aanwezig. Soms worden door middel van Echo's tijdens de zwangerschap al bijzonderheden gevonden die wijzen op het voorkomen van een syndroom. Anders wordt dit meestal korte tijd na de geboorte al duidelijk. Het MCAHS1-syndroom komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Wat is de oorzaak van het ontstaan van het MCAHS1-syndroom?

Foutje in erfelijk materiaal

Het MCAHS1-syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 18e chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het PIGN-gen genoemd.

Autosomaal recessief

Het MCAHS1-syndroom wordt veroorzaakt door een zogenaamde autosomaal recessief foutje. Dit houdt in dat kinderen pas klachten krijgen wanneer beide chromosomen 18 een foutje bevatten in het PIGN-gen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij kinderen al klachten krijgen wanneer een van de twee chromosomen een fout bevat.

Ouders drager



Bij een autosomaal recessieve aandoening zijn vaak beide ouders drager van een foutje in het PIGN-gen. Ze hebben dus een PIGN-gen met afwijking en een PIGN -gen zonder afwijking. Omdat ze zelf ook een gen zonder afwijking hebben, hebben de ouders zelf geen klachten. Wanneer beide ouders drager zijn, dan hebben zij 25 % kans om een kindje te krijgen met het MCAHS1-syndroom.

Afwijkend eiwit

Het MCAHS1-gen bevat informatie voor de aanmaak van een bepaald eiwit. Dit eiwit wordt PIGN-eiwit genoemd. PIGN staat voor **PhosphatidylInositol Glycan anchor biosynthesis class N** protein. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij het hangen van zogenaamde antennes aan andere eiwitten waardoor zij weten naar welke plek in de cellen zij toe moeten bewegen om hun werk te gaan doen. Zonder dit eiwit kunnen een heleboel andere eiwitten hun werk niet goed uitvoeren, waardoor allerlei onderdelen van het lichaam niet goed aangelegd worden en daardoor niet goed functioneren.

Wat zijn de symptomen van het MCAHS1-syndroom?

Variatie

Er bestaat variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met het MCAHS1-syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen.

Zwangerschap

Een deel van de moeders die zwanger is van een kindje met het MCAHS1-syndroom heeft een grotere hoeveelheid vruchtwater dan gebruikelijk. Dit wordt ook wel polyhydramnion genoemd. Hierdoor hebben moeders een dikkere buik dan gebruikelijk is voor de zwangerschapsduur.

Geboortegewicht

Baby's met deze aandoening hebben vaak een hoger geboortegewicht. Het zijn vaak flinke baby's.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met het MCAHS1-syndroom hebben vaak een lage spierspanning. Baby's voelen hierdoor slapper en minder stevig aan dan kinderen zonder dit syndroom. Baby's moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen en overeind te houden. Hierdoor is het voor kinderen veel moeilijker om zich te gaan ontwikkelen. Veel kinderen met deze aandoening hebben platvoetjes.

Problemen met drinken

Kinderen met deze aandoening vinden het vaak moeilijk om uit de borst of uit de fles te drinken. Zij pakken de borst of speen maar moeilijk vast en laten snel weer los. Het drinken geven aan kinderen met deze aandoening kost vaak veel tijd en energie. Op een gegeven moment zijn kinderen vaak te moe om nog langer te drinken, terwijl ze nog niet voldoende voeding hebben binnen gekregen.

Epilepsie

Vanaf jonge leeftijd krijgt een heel groot deel van de kinderen met deze aandoening last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten aanvallen kunnen voorkomen, zoals aanvallen met verstijven (tonische aanvallen), aanvallen met korte schokjes (myoclonieën) of aanvallen



waarbij baby's in elkaar duiken en met een schok de armen en benen naar elkaar toe bewegen (salaamkrampen). De vorm van epilepsie die kinderen met dit syndroom hebben is vaak moeilijk behandelbaar met behulp van medicijnen.

Met het ouder worden kunnen kinderen ook andere type aanvallen krijgen, zoals aanvallen met geheel verslappen (atone aanvallen) of aanvallen met staren en geen contact maken (absences)

Kinderen met deze aandoening ontwikkelen gemakkelijk een status epilepticus. Dit is een epilepsie aanval die langer aanhoudt of een reeks epilepsieaanvallen die telkens terugkeren. Een status epilepticus kan bij kinderen met deze aandoening gemakkelijk meerdere uren tot dagen aanhouden.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het MCAHS1-syndroom ontwikkelen zich veel langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan op latere leeftijd rollen, zitten, staan, lopen dan hun leeftijdsgenoten. Een deel van de kinderen is in staat om te leren staan en lopen, al dan niet met een hulpmiddelen, voor een ander deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren staan en lopen. Dit hangt ook sterk samen met de mate waarin het lukt om de epilepsieaanvallen onder controle te krijgen. Kinderen waarbij het lukt om de epilepsieaanvallen onder controle te krijgen, hebben vaak meer ontwikkelingsmogelijkheden dan kinderen waarbij dit niet lukt.

Problemen met praten

Het leren praten is erg moeilijk voor kinderen met deze aandoening. Voor een deel van de kinderen is het mogelijk om losse woorden of korte zinnen te spreken, voor de meeste kinderen is het niet haalbaar om te leren woorden uit te spreken. Vaak kunnen kinderen wel klanken maken. Begrijpen wat andere mensen tegen hen zeggen, gaat kinderen vaak beter af dan het zelf praten. Ook hier geldt, dat de mate waarin het lukt om de epilepsieaanvallen onder controle te krijgen van grote invloed is op de mate waarin kinderen in staat zullen zijn om te leren praten.

Autistiforme kenmerken

Autistiforme kenmerken komen vaker voor bij kinderen met deze aandoening. Kinderen leven in een eigen wereldje en hebben niet altijd zo'n behoefte aan contact met andere mensen. Kinderen kunnen moeite hebben met het maken van oogcontact. Vaak houden kinderen van een vast voorspelbaar ritme in de dag en vinden zij het erg lastig wanneer van dit ritme afgeweken wordt. Kinderen kunnen dan erg overstuur raken, veel moeten huilen of heel boos worden. Een deel van de kinderen maakt weinig onderscheid in verzorging van de ouders of in verzorging door vreemden.

Kinderen die kunnen spelen hebben vaak behoefte voor een bepaalde vorm van speelgoed waar zij het liefst de hele tijd mee spelen. Zij hebben geen interesse in ander speelgoed.

Problemen met leren

Kinderen met het MCAHS1-syndroom hebben allemaal problemen met leren. Meestal zijn de problemen met leren ernstig en zijn kinderen zeer moeilijk lerend of niet leerbaar. De epilepsieaanvallen en de energie die deze aanvallen kosten maken het voor kinderen moeilijk om energie te hebben om te kunnen leren.

Hogere spierspanning

Met het ouder worden krijgen kinderen met deze aandoening vaak een hogere spierspanning in de armen en in de benen, terwijl de spieren van de nek en de romp vaak slap blijven.



Deze verhoogde spierspanning in de armen en benen kan berusten op zogenaamde spasticiteit of op dystonie. Door de verhoogde spierspanning wordt het moeilijker om de armen en de benen te bewegen. De armen en benen kunnen in een afwijkende stand gaan staan, zonder dat kinderen hier invloed op kunnen uitoefenen.

Stereotypieën

Een deel van de kinderen met dit syndroom maakt graag bewegingen met de armen en de handen die vaak terug keren. Zulke bewegingen worden stereotypieën genoemd. Sommige kinderen gaan wapperen met hun handen, anderen maken draaiende bewegingen of wrijvende bewegingen. Deze bewegingen komen vaak voor wanneer kinderen iets heel leuks of iets spannends gaan doen. Kinderen hebben zelf geen last van deze bewegingen.

Chorea

Een deel van de kinderen krijgt te maken met bewegingsonrust in de armen en benen. De armen en benen zijn aan het bewegen zonder dat het kind dit zelf wil. Dit wordt ook wel chorea genoemd. De bewegingen kunnen schokkerig of dansend zijn. Door de chorea kan het lastig zijn voor kinderen om in slaap te vallen.

Trillen

Een deel van de kinderen heeft last van trillen van de handen wanneer zij iets met de handen willen doen. Dit trillen wordt ook wel tremor genoemd.

Polyneuropathie

Met het ouder worden gaan ook de zenuwen die in de armen en benen lopen vaak minder goed hun werk doen. Hierdoor kunnen kinderen ook minder goed hun armen en benen bewegen. De spieren van de armen en benen kunnen dunner worden. Aanraken van de armen en benen kan niet gevoeld worden door kinderen met deze aandoening. Vaak ervaren kinderen ook geen pijn meer wanneer zij bijvoorbeeld een infuus geprikt krijgen.

Uiterlijke kenmerken

Bij veel syndromen hebben kinderen vaak wat veranderde uiterlijke kenmerken. Hier hebben kinderen zelf geen last van, maar het kan de dokters helpen om te herkennen dat er sprake is van een syndroom en mogelijk ook van welk syndroom. Ook maakt dit vaak dat kinderen met hetzelfde syndroom vaak meer op elkaar lijken dan op hun eigen broertjes en zusjes, terwijl de kinderen toch niet familie van elkaar zijn.

Kinderen met het MCAHS1- syndroom hebben meestal een bol voorhoofd. Bij de slapen kan het gezicht juist wat smaller zijn. De ogen kunnen wat verder uit elkaar staan dan gebruikelijk. Naast de ogen aan de kant van de neus kunnen extraplooitjes zichtbaar zijn, dit wordt epicanthus genoemd. De neusbrug ligt vaak diep en veel kinderen hebben een smalle neus met omhooggedraaide neusvleugels. De lippen zijn vaak dun. Het gehemelte is vaak hoog. De oren zijn vaak groot, naar achteren gekanteld en staan vaak wat lager op het hoofd dan gebruikelijk. De oorranden zijn vaak stevig. De oren kunnen wat afstaan, zogenaamde flaporen. De vingerkootjes en teenkootjes kunnen klein en onderontwikkeld zijn. De voetzool kan diepe groeven bevatten.

Groot hoofd

Een deel van de kinderen met deze aandoening heeft een grotere hoofdomtrek dan gebruikelijk. Dit wordt ook wel macrocefalie genoemd.

Aangeboren hartafwijking



Een deel van de kinderen met het MCAHS1-syndroom heeft een aangeboren hartafwijking. Vaak gaat het om een gaatje tussen de beide boezems van het hart, dit wordt een ASD genoemd. Ook kan de verbinding tussen de longslagader en de grote lichaamsslager die normaal is voor de geboorte, na de geboorte blijven bestaan. De meeste kinderen hebben zelf last van de hartafwijking, vaak lost het lichaam de hartafwijking ook zelf weer op met het ouder worden. Wanneer kinderen last hebben van hun hartafwijking dan geeft dit vaak klachten zoals vermoeidheid, zweten bij het eten of drinken of een blauwe verkleuring tijdens inspanning.

Aangeboren afwijkingen van de longen

Een deel van de kinderen heeft een opening in het middenrif zitten waardoor organen uit de buik in de longholte terecht kunnen komen. Dit wordt een hernia diafragmatica genoemd. De longen worden door deze organen die in de buik hadden moeten liggen aan de kant geduwd, waardoor de longen zich niet goed ontwikkelen. De longen zijn hierdoor te klein, waardoor problemen met ademen kunnen ontstaan.

Schisis

Een deel van de kinderen heeft een spleetje in de lip of in het gehemelte. Dit wordt schisis genoemd. Dit spleetje kan heel klein en weinig opvallend zijn.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben vaak last van het terugstromen van voeding vanuit de maag naar de slokdarm. Dit wordt reflux genoemd. Omdat de maaginhoud zuur is, komt het zuur zo ook in de slokdarm, soms zelfs ook in de mond. Dit zuur kan zorgen voor pijnklachten, waardoor kinderen moeten huilen en soms ook niet willen eten. Ook kan het maken dat kinderen moeten spugen.

Door het zuur kan de slokdarm geïrriteerd en ontstoken raken. Wanneer dit niet tijdige ontdekt en behandeld wordt, kan dit zorgen voor het spuug met daarin bloedsluiterjes.

Kwijlen

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door slapheid van de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met dit syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Ontbreken poepgaatje

Bij een deel van de kinderen ontbreekt het poepgaatje waardoor zij niet kunnen poepen. Dit wordt een anusatresie genoemd. Ook kan het poepgaatje te nauw zijn, een anusstenose, wat ook kan zorgen voor problemen met poepen.

Aanlegstoornis van de nier

Een deel van de kinderen heeft een afwijkende aangelegde nier (dysplastische nier). Soms is een urineleider onderontwikkeld of zijn er twee urineleiders. De blaas kan anders aangelegd zijn dan gebruikelijk. Bij kinderen met deze aandoening kan de urine uit de blaas gemakkelijker terugstromen naar de nieren toe, wat zorgt voor een ophoping van vocht in de nieren. Ook zijn kinderen hierdoor vatbaarder voor blaasontstekingen.



Vatbaarder voor infecties

Kinderen met deze aandoening zijn vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties of oortnstekingen voor.

Smal bekken

Kinderen met deze aandoening hebben vaak een smal bekken.

Scoliose

De lage spierspanning in de romp maakt ook dat kinderen met dit syndroom gevoeliger zijn voor het ontwikkelen van een zijwaartse verkromming van de rug. Zo'n zijwaartse verkromming wordt ook wel een scoliose genoemd. Een scoliose kan zorgen voor problemen met zitten of liggen en zorgen voor het ontstaan van rugklachten. Een ernstige scoliose kan zorgen voor problemen met ademhalen.

Hoe wordt de diagnose MCAHS1- syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een baby met een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie vanaf de babyleeftijd in combinatie met een lage spierspanning en meerdere aangeboren afwijkingen kan vermoed worden dat er sprake is van een syndroom. Er zijn echter veel verschillende syndromen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Vaak zal aanvullend genetisch onderzoek nodig zijn om aan de diagnose MCAHS1-syndroom te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen met het MCAHS1-syndroom geen bijzonderheden gevonden.

Genetisch onderzoek

Wanneer aan de diagnose gedacht wordt, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed naar het voorkomen van een foutje op het 18e-chromosoom in het PIGN-gen. Vaak worden ook alle chromosomen tegelijkertijd onderzocht (zogenaamd Array onderzoek), maar op deze manier kan niet de diagnose MCAHS1-syndroom worden gesteld. Soms blijkt bij Array onderzoek dat er een klein stukje van chromosoom 179mist. Dit wordt ook wel 18q21.33 microdeletie syndroom genoemd. Op dit stukje erfelijk materiaal wat mist ligt het MCAHS1-gen, deze kinderen hebben dus ook de symptomen van dit syndroom. Vaak hebben ze nog meer symptomen, omdat ze ook andere stukjes erfelijk materiaal dan alleen het MCAHS1-gen missen.

Tegenwoordig kan door middel van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose gesteld worden zonder dat er specifiek aan gedacht wordt.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand en/of epilepsie zal een MRI scan gemaakt worden om te kijken of er bijzonderheden aan de hersenen te zien zijn. Bij kinderen met dit syndroom ziet de MRI-scan er meestal normaal uit. Het volume van de grote en de kleine hersenen kan kleiner zijn dan gebruikelijk is voor de leeftijd. Deze veranderingen zijn niet specifiek voor het MCAHS1-syndroom, maar kunnen ook bij veel andere syndromen gezien worden.

Stofwisselingsonderzoek



Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak stofwisselingsonderzoek van bloed en urine om te kijken of er sprake is van een stofwisselingsziekte die verklarend is voor de ontwikkelingsachterstand. Bij kinderen met het MCAHS1-syndroom worden hierbij geen bijzonderheden gezien.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak ernstige epileptische afwijkingen gezien die op meerdere plekken in de hersenen ontstaan.

Kindercardioloog

Een deel van de kinderen met het MCAHS1-syndroom heeft een aangeboren hartafwijking, waarvoor ze meestal een keer door de kindercardioloog worden gezien indien er aanwijzingen zijn dat er sprake zou kunnen zijn van zo'n aangeboren hartafwijking (ruisje op het hart, blauwe verkleuring tijdens drinken of inspanning). Vaak zal deze naast lichamelijk onderzoek een ECHO van het hart maken om zo te beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking

Longfoto

Een foto van de longen kan aantonen of er aanwijzingen zijn voor onderontwikkeling van de longen of voor een hernia diafragmatica.

ECHO buik

Op een ECHO van de buik kan beoordeeld worden of er sprake is van afwijkingen aan de nieren.

Foto van de botten

Wanneer er sprake is van een verkromping van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromping vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Hoe wordt het MCAHS1-syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het MCAHS1-syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om het kind en ouders zo goed mogelijk mee te leren om gaan met de gevolgen die dit syndroom heeft.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen zal geprobeerd worden om de epilepsieaanvallen zo veel als kan te onderdrukken. Het is vaak heel lastig om met behulp van medicijnen de epilepsieaanvallen te onderdrukken. Vaak zijn combinaties van medicijnen nodig. Bij baby's kunnen ook nog niet alle medicijnen gebruikt worden. Medicijnen die vaak gebruikt worden bij baby's met het MCAHS1-syndroom zijn fenobarbital, vigabatrine, zonisamide, fenytoïne of levetiracetam. Bij oudere kinderen worden ook medicijnen zoals valproaat, carbamazepine, oxcarbazepine, clobazam, clonazepam, topiramaat of lamotrigine gebruikt. Behandeling met prednison als drankje of via het infuus worden ook vaak ingezet om de epilepsieaanvallen zo goed mogelijk te onderdrukken. Een deel van de kinderen reageert goed op een ketogeen dieet. Dit is een speciale voeding met daarin veel vetten en weinig koolhydraten of eiwitten.

Spasticiteit



Injecties met botulinetoxine in een spastische spier kan de spasticiteit voor een aantal maanden verminderen. Met behulp van spalken en fysiotherapie kan op deze manier het looppatroon verbeterd worden. Vaak moeten deze injecties na een aantal maanden weer herhaald worden.

Ook kan met behulp van medicijnen geprobeerd worden om de spasticiteit van de benen te verminderen. Nadeel van al deze medicijnen is vaak dat ze de spierzwakte verergeren en in het hele lichaam effect hebben, niet alleen in de benen.

Veel gebruikte medicijnen zijn baclofen (Lioresal®) en trihexyfenidyl (Artane®). Baclofen kan ook in de vorm van een baclofenpomp worden toegediend.

Kinderfysiotherapie

Een kinderfysiotherapeut kan ouders tips en adviezen geven hoe ze hun kindje zo goed mogelijk kunnen stimuleren om er voor te zorgen dat de ontwikkeling zo optimaal als mogelijk verloopt. De fysiotherapeut kan adviezen hoe vastgroeien van gewrichten als gevolg van te weinig bewegen zo veel mogelijk kan worden voorkomen.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te stimuleren. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen of door middel van muziek. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze nog geen woorden kunnen gebruiken. Sommige kinderen kunnen leren omgaan met een spraakcomputer.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen die de ontwikkeling van een kind kunnen stimuleren.

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 het MCAHS1-syndroom volgen speciaal onderwijs.

Vaak volgen kinderen MLK (moeilijk lerend) of ZMLK (zeer moeilijk lerend) onderwijs.

Voor een deel van de kinderen is het niet haalbaar om onderwijs te volgen. Zij gaan naar een dagcentrum waar kinderen een dagprogramma volgen.

Orthopedagoog

Een orthopedagoog kan ouders helpen hoe zo hun kind kunnen helpen in het omgaan met emoties en het maken van contact.

Kinder- en jeugdpsychiater

Ook een kinder- en jeugdpsychiater kan samen met een behandelteam ouders helpen hoe zij zo goed mogelijk kunnen omgaan met autistiforme kenmerken.



Tandarts

Kinderen met deze aandoening worden vaak extra gecontroleerd door de tandarts. Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

Sondevoeding

Veel kinderen met dit syndroom hebben moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. De sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton.

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

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

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 en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Kinderchirurg

Wanneer het poepgaatje ontbreekt, dan kan het nodig zijn om kinderen tijdelijk een stoma te geven om te zorgen dat zij wel hun ontlasting kwijt kunnen raken. In tweede instantie kan de kinderchirurg dan een nieuw poepgaatje maken, waardoor het mogelijk kan zijn om niet meer een stoma nodig te hebben. Wanneer het poepgaatje vernauwd is, kan het mogelijk zijn het poepgaatje met behandeling ruimer te maken, waardoor kinderen wel normaal kunnen poepen.

De kinderchirurg kan ook een opening in het middenrif sluiten door middel van een operatie.



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.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

Scoliose

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom hoeft niet behandeld te worden. Een al wat ernstigere verkromming van de wervelkolom kan worden behandeld met een gipskorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft en de verkromming toeneemt, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthopeed.

Nieren

De kinderuroloog zal beoordelen of een behandeling van een aangeboren nierafwijking in de vorm van een operatie nodig is. Het kan nodig zijn om antibiotica te gebruiken om te voorkomen dat urineweginfecties ontstaan.

Kindercardioloog

De kindercardioloog beoordeelt of een behandeling voor een aangeboren hartafwijking nodig is. Soms kan afgewacht worden. Een ander deel van de kinderen heeft medicijnen nodig om de werking van het hart te ondersteunen. Wanneer kinderen veel last hebben van hun aangeboren hartafwijking, kan een operatie om de hartafwijking te corrigeren nodig zijn.

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).

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er waarschijnlijk anders uit zien dan verwacht is.

Contact met andere ouders

Door middel van een oproepje op het forum van deze site kunt u proberen in contact te komen met andere kinderen en hun ouders/verzorgers die ook te maken hebben met het MCAHS1 syndroom.



Wat betekent het MCAHS1- syndroom voor de toekomst?

Ontwikkelsachterstand

De meeste kinderen blijven last houden van een achterstand in de ontwikkeling in vergelijking met leeftijdsgenoten. De meeste volwassenen zullen op volwassen dagelijks de ondersteuning van een volwassene nodig hebben en gaan vaak in een woonvorm wonen waar deze ondersteuning geboden kan worden.

Levensverwachting

Omdat dit nog een vrij nieuw syndroom is, is niet bekend of het hebben van dit syndroom van invloed is op de levensverwachting. Een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie kan van invloed kunnen zijn op de levensverwachting, net als terugkerende longontstekingen.

Kinderen krijgen

De meeste volwassenen met deze aandoening hebben een dusdanige beperking dat zij op volwassen leeftijd niet zelf kinderen zullen gaan krijgen. Mogelijk worden er in de toekomst volwassenen met mildere vormen van deze aandoening bekend. Wanneer een volwassene met deze aandoening zelf kinderen krijgt, dan is de kans klein dat deze kinderen zelf ook het MCAHS1-syndroom krijgen.

Dit kan alleen als de partner drager is van een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 18 of wanneer de partner zelf ook MCAHS1-syndroom heeft. De kans hierop is erg klein.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het MCAHS1- syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het MCAHS1- syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het MCAHS1-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook MCAHS1- syndroom te krijgen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokkentest in de 12^e zwangerschapsweek of een vruchtwaterpunctie in de 16^e zwangerschapsweek tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook het MCAHS1- syndroom heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met het MCAHS1- syndroom 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 het MCAHS1- syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor het MCAHS1- syndroom, komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl

Laatst bijgewerkt op 17 maart 2018

Referenties

1. Genotype-phenotype correlation of congenital anomalies in multiple congenital anomalies hypotonia seizures syndrome (MCAHS1)/PIGN-related epilepsy. Fleming L, Lemmon M, Beck N, Johnson M, Mu W, Murdock D, Bodurtha J, Hoover-Fong J,



- Cohn R, Bosemani T, Barañano K, Hamosh A. Am J Med Genet A. 2016 Jan;170:77-86.
2. A PIGN mutation responsible for multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 1 (MCAHS1) in an Israeli-Arab family. Khayat M, Tilghman JM, Chervinsky I, Zalman L, Chakravarti A, Shalev SA. Am J Med Genet A. 2016;170:176-82.
 3. The phenotype of multiple congenital anomalies-hypotonia-seizures syndrome 1: report and review. Couser NL, Masood MM, Strande NT, Foreman AK, Crooks K, Weck KE, Lu M, Wilhelmsen KC, Roche M, Evans JP, Berg JS, Powell CM. Am J Med Genet A. 2015;167:2176-81

Auteur: JH Schieving