



Asparagine synthetase deficiëntie syndroom

Wat is asparagine synthetase deficiëntie syndroom?

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom is een erfelijke aangeboren stofwisselingsziekte waarbij kinderen een ernstige ontwikkelingsachterstand hebben en klein van lengte en licht van gewicht blijven.

Hoe wordt asparagine synthetase deficiëntie syndroom ook wel genoemd?

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom. Een syndroom is een aandoening waarbij een bepaalde combinatie van symptomen voorkomt. Deficiëntie betekent te kort hebben aan. Bij kinderen met deze aandoening mist het stofje asparagine synthetase. Vandaar de naam van dit syndroom.

ASNS deficiëntie

Soms wordt ook de term ASNS deficiëntie gebruikt. ASNS-gen is de naam van de plaats in het DNA waar kinderen met deze aandoening een fout hebben zitten in het DNA.

Hoe vaak komt asparagine synthetase deficiëntie syndroom voor bij kinderen?

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom is een hele zeldzame ziekte. Geschat wordt dat de ziekte bij minder dan bij één op de 1.000.000 mensen voorkomt. Maar dit zou goed een onderschatting kunnen zijn, omdat bij een deel van de kinderen de juiste diagnose nog niet gesteld is.

Bij wie komt asparagine synthetase deficiëntie syndroom voor?

De aanleg om asparagine synthetase deficiëntie syndroom te krijgen is al voor de geboorte aanwezig. De eerste klachten ontstaan meestal in het eerste levensjaar, soms pas op latere leeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen asparagine synthetase deficiëntie syndroom krijgen.

De ziekte komt vaker voor wanneer de ouders van het kind (in de verte) familie van elkaar zijn.

Wat is de oorzaak van asparagine synthetase deficiëntie syndroom?

Fout in erfelijk materiaal

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, ook wel DNA genoemd. Het gaat om een foutje op het 7^e chromosoom op een plaats die het ASNS-gen wordt genoemd.

Autosomaal recessief

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee fouten moeten hebben op beide chromosomen 7 in het ASNS-gen om asparagine synthetase deficiëntie syndroom te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een fout op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

Ouders drager

Vaak zijn ouders drager van een fout in het erfelijk materiaal op één chromosoom. Zij hebben zelf geen klachten omdat ze nog een ander chromosoom hebben zonder fout. Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt zal het kind asparagine synthetase deficiëntie syndroom krijgen. Asparagine synthetase deficiëntie syndroom komt vaker voor bij ouders die (in de verte) familie van elkaar zijn.



Afwijkend eiwit

Door het foutje in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit, asparagine synthetase, niet goed aangemaakt. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van asparagine. Asparagine is belangrijk voor de bouw van allerlei belangrijke eiwitten in het lichaam. Kinderen met deze ziekte hebben een tekort aan asparagine waardoor allerlei belangrijk eiwitten niet kunnen worden aangemaakt. Ook is asparagine belangrijk voor de ontwikkeling van de hersenen. De hersenen worden bij kinderen met deze aandoening niet op de juiste manier aangelegd. Ook zijn de hersencellen heel kwetsbaar waarvoor er geleidelijk aan steeds meer hersencellen afsterven. Hierdoor krijgen kinderen met deze aandoening in toenemende mate last van problemen met bewegen en nadenken.

Hoeveelheid werkend eiwit

Kinderen die helemaal geen werkend asparagine synthetase zullen meer klachten hebben dan kinderen waarbij nog wel werkend asparagine synthetase aanwezig is. De hoeveelheid nog werkend eiwit bepaalt de klachten die een kind zal gaan krijgen als gevolg van deze aandoening.

Wat zijn de symptomen van asparagine synthetase deficiëntie syndroom?

Variatie

Er zit variatie in de hoeveelheid en in de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met asparagine synthetase deficiëntie syndroom hebben. Dit valt van te voren niet goed te voorspellen. Het tempo van ontstaan van nieuwe klachten ligt vaak hoger bij kinderen die op jonge leeftijd al veel klachten hebben.

Achterblijven groei in de baarmoeder

Tijdens de zwangerschap groeien kinderen met deze aandoening al niet goed, waardoor ze te klein zijn voor de duur van de zwangerschap.

Dysmatuur

Pasgeboren baby's met deze aandoening zijn klein van lengte en licht van gewicht. Dit wordt ook wel dysmatuur genoemd.

Kleine hoofdomtrek

Kinderen met deze aandoening hebben een hele kleine hoofdomtrek. Het hoofdje groeit nauwelijks met het ouder worden. Deze te kleine hoofdomtrek wordt ook wel microcefalie genoemd.

Lage spierspanning

Kinderen met deze aandoening hebben een lage spierspanning. Zij voelen slap aan. De gewrichten van de armen en benen kunnen gemakkelijk overstrekt worden. Kinderen moeten goed ondersteund worden wanneer ze opgetild worden. Kinderen hebben veel moeite om hun hoofd te kunnen optillen, omdat ze ook weinig spierspanning in de spieren van de nek en de rug hebben.

Problemen met drinken

Een groot deel van de baby's met deze aandoening heeft problemen met drinken. Ze drinken langzaam en laten de borst of speen vaak los. Het kost vaak veel tijd om baby's met dit syndroom de borst of de fles te geven. Vaak is het nodig om kinderen tijdelijk sondevoeding te geven omdat zij anders niet genoeg voeding binnen krijgen.



Schrikachtig

Baby's met deze aandoening schrikken gemakkelijk wanneer zij plotseling iets horen of plotseling worden aangeraakt.

Ontwikkelingsachterstand

Door de lage spierspanning en de ernst van deze stofwisselingsziekte laten kinderen met deze aandoening weinig ontwikkeling zien. De meeste kinderen die tot nu toe bekend zijn met deze aandoening waren niet in staat om te leren zitten, kruipen, staan of lopen. Een klein deel van de kinderen heeft wel leren zitten en kruipen, maar is deze vaardigheden weer verloren met het ouder worden.

Achteruitgang ontwikkeling

Geleidelijk aan gaan kinderen met deze aandoening steeds verder achteruit in hun bewegingsmogelijkheden. Kinderen die konden zitten of rollen, verliezen deze vaardigheden weer. Kinderen krijgen steeds minder kracht in de armen en benen en zijn steeds minder goed in staat om hun armen en benen zelf te bewegen.

Hoge spierspanning

Met het ouder worden kan de spierspanning in de armen en benen geleidelijk aan hoger worden. De armen en benen worden dan stijf en kunnen daardoor moeilijker bewogen worden. Een te hoge spierspanning wordt spasticiteit genoemd. De te hoge spierspanning kan ook veroorzaakt worden door dystonie.

Epilepsie

Een groot deel van de kinderen met deze aandoening heeft last van epilepsieaanvallen. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen, zoals salaamkrampen, aanvallen met verstijven (tonische aanvallen), aanvallen met schokken (clonische aanvallen), korte schokjes (myoclonieën) en aanvallen met staren (focale aanvallen met verlaagd bewustzijn). De epilepsie is vaak moeilijk onder controle te krijgen. Een langdurige epilepsieaanval (status epilepticus) komt vaak voor bij kinderen met deze aandoening.

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 asparagine synthetase deficiëntie syndroom hebben een hele kleine hoofdomtrek. Het voorhoofd loopt vaak schuin naar achteren toe. De oren zijn vaak groot. De kin is vaak klein en staat naar achteren toe.

Kleine lengte

Kinderen met deze aandoening groeien nauwelijks en blijven erg klein van lengte.

Laag gewicht

Ook blijft het gewicht vaak erg laag, waardoor kinderen licht van gewicht blijven.

Handen en voeten

Vaak zijn de handen en voeten in vergelijking tot de lichaamslengte juist groot.



Problemen met zien

Ernstige slechtziendheid komt vaak voor bij kinderen met deze aandoening. Dit komt omdat de hersenen de signalen die van de ogen afkomen niet meer goed kunnen verwerken. Dit wordt cerebrale visusstoornis genoemd.

Reflux

Kinderen met dit syndroom hebben gemakkelijk 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 spugen met daarin bloedsluifjes.

Kwijlen

Kinderen met asparagine synthetase deficiëntie 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 asparagine synthetase deficiëntie syndroom. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Hoe wordt de diagnose asparagine synthetase deficiëntie syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met groei problemen en ontwikkelingsproblemen die een achteruitgang in ontwikkeling laat zien, kan vermoed worden dat er sprake is van een stofwisselingsziekte. Er bestaan echter veel verschillende aandoeningen die allemaal soortgelijk problemen kunnen geven. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

Bloedonderzoek

Bij routine bloedonderzoek worden bij kinderen en volwassenen met asparagine synthetase deficiëntie syndroom geen afwijkingen gevonden die een clue geven voor de diagnose.

Stofwisselingsonderzoek

Met behulp van speciaal stofwisselingsonderzoek kan bij een deel van de kinderen worden aangetoond dat het stofje asparagine verlaagd is in het bloed.

DNA-onderzoek

Door middel van een buisje bloed is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. In het DNA kan een foutje in het ASNS-gen worden aangetoond waarmee de diagnose asparagine synthetase deficiëntie syndroom bevestigd is.

Dankzij nieuwe genetische technieken zoals exome sequencing kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat specifiek aan deze aandoening is gedacht.

MRI-scan



Kinderen met een ontwikkelingsachterstand krijgen vaak een MRI scan van de hersenen. Op deze MRI scan is bij kinderen met een asparagine synthetase deficiëntie syndroom te zien dat de grote en de kleine hersenen en de hersenstam kleiner dan volume zijn dan gebruikelijk. Ook zijn de hersenen anders aangelegd dan gebruikelijk, de hersenschors bevat vaak maar weinig windingen. De hersenholtes zijn vaak vergroot. De aanleg van het geleidingslaagje rondom de zenuwvezels verloopt vertraagd. Wanneer de MRI scan wordt herhaald, kan gezien worden dat er steeds meer hersencellen verloren gaan en het volume van de hersenen steeds verder afneemt.

EEG

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

Hoe wordt asparagine synthetase deficiëntie syndroom behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling waarmee asparagine synthetase deficiëntie syndroom genezen kan worden. De behandeling is erop gericht om kinderen zo goed mogelijk te leren omgaan met de gevolgen die de aandoening heeft en aandacht te hebben voor behouden van kwaliteit van leven.

Medicijnen

Een paar kinderen zijn behandeld met asparagine. Dit bleek echter geen effect te hebben op het beloop van deze ziekte en bij sommige kinderen zelfs een averechts effect te hebben.

Fysiotherapie

Een kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Ook kan de fysiotherapeut adviezen geven hoe kinderen zo comfortabel mogelijk kunnen zitten of liggen. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.

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 waarmee het kind kan spelen. Een ergotherapeut geeft vaak ook advies over de juiste rolstoel, een aangepast bed, een bedbox in de kamer of een zitstoel in huis zodat kinderen goed ondersteund kunnen zitten.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Indikken van drinken kan soms ook helpen om verslikken in drinken te voorkomen, soms werkt het ook juist averechts. Ook is de houding waarin kinderen eten en drinken belangrijk om verslikken zo veel mogelijk te voorkomen.

Wanneer praten moeilijk wordt, kan communicatie ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken zonder woorden te gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer.



Diëtiste

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën en voedingsstoffen een kind nodig en adviezen geven over voeding of sondevoeding om aan deze behoefte te voldoen. Soms zijn aanvullende vitamines of voedingssupplementen nodig. Ook kan de diëtiste adviezen geven over het klaarmaken van het eten, zodat kinderen zolang dit veilig kan kunnen genieten van zelfstandig eten.

Revalidatiearts

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

Mondhygiëniste en tandarts

Het is belangrijk om het gebit van kinderen met asparagine synthetase deficiëntie syndroom goed te verzorgen. Tandpoetsen kan steeds lastiger worden. Een mondhygiëniste kan adviezen geven hoe de mondverzorging het beste kan verlopen.

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een beperking omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

Spasticiteit

Er bestaan ook diverse medicijnen die de verhoogde spierspanning en spasticiteit kunnen verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen. Er wordt gezocht naar een dusdanige dosering baclofen waarbij de spierspanning verlaagd wordt zodat bewegen makkelijker wordt zonder dat de spieren te slap worden. Er bestaat ook een mogelijkheid om dit medicijn via een pompje toe te dienen, een baclofenpomp.

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Naast baclofen en botuline toxine injecties kunnen ook andere medicijnen gebruikt worden, die spierspanning kunnen verlagen zoals trihexyfenidyl (artane ®), clonazepam (rivotril ®) of clonidine. Deze medicijnen kunnen ook afwijkende standen van een arm of been (dystonie) verminderen.

Overtollige bewegingen

Het is heel moeilijk om met medicijnen de overtollige bewegingen minder te maken. Vaak hebben de medicijnen die hiervoor gebruikt kunnen worden (haloperidol, clonazepam, valproaat, levodopa) meer bijwerkingen dan effect op het verminderen van de overtollige bewegingen.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om nieuwe epileptische aanvallen te voorkomen. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden, er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die regelmatig gebruikt worden zijn: levetiracetam, valproaat, clobazam en zonisamide

Vaak lukt het om met de medicijnen die epilepsie voldoende onder controle te krijgen.

Wanneer het met medicijnen onvoldoende lukt om de epilepsie onder controle te krijgen dan kunnen ook andere behandelingen om epilepsieaanvallen te voorkomen zoals een ketogeen



dieet, een behandeling met methylprednisolon via een infuus of met tabletten prednison of een nervus vagus stimulator ingezet worden om nieuwe aanvallen te voorkomen.

Problemen met slapen

Een vast ritueel voor het slapen gaan en een vaste ritme van slapen en opstaan, helpt kinderen om zo goed mogelijk te kunnen slapen. Rustige muziek of een voetmassage kan kinderen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Sommige kinderen hebben baat bij een verzwarringsdeken om goed in slaap te kunnen vallen.

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Sondevoeding

Op een gegeven moment zullen jongeren met asparagine synthetase deficiëntie syndroom niet meer in staat zijn om zelfstandig te eten en te drinken. Daarom is het vaak nodig om jongeren voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om zich goed te voelen. In eerste instantie wordt vaak gekozen voor een neusmaagsonde: 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

Door een lage spierspanning of later juist door een hoge spierspanning kan de zure maaginhoud terugstromen naar de slokdarm, keel of mond wat vervelend is voor kinderen. 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 en 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. Het zal van de conditie van het kind afhangen of een dergelijke operatie een zinvolle behandeloptie is.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms wordt gekozen voor het medicijn trihexyfenidyl omdat dit zowel spasticiteit/dystonie als kwijlen kan verminderen. 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.

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).

Tijd voor samenzijn

De zorg voor een kindje met asparagine synthetase deficiëntie syndroom zal veel vragen van ouders. Ouders zullen veel tijd kwijt zijn met verzorging van hun kind of zelfs met medische handelingen zoals het geven van medicijnen of sondevoeding. Het is ook heel belangrijk om er ook voor te waken dat er tijd blijft voor samen zijn als gezin of even als ouders onder elkaar, voor samen knuffelen waar kinderen met deze aandoening vaak van kunnen genieten en te zoeken naar manieren van contact waar iedereen plezier aan beleefd.

Hulp vragen aan anderen (bekenden of onbekenden) is voor veel ouders lastig, maar het is wel belangrijk om in een vroeg stadium na te denken over het vragen en organiseren van hulp. Dit om te voorkomen dat ouders de hele dag bezig zijn met zorgen en er geen tijd meer over is over fijne momenten samen met het kind met asparagine synthetase deficiëntie syndroom, de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.

Thuiszorg

De zorg voor kinderen met asparagine synthetase deficiëntie syndroom zal steeds meer gaan vragen van ouders en andere familieleden omdat kinderen steeds minder zelf zullen kunnen. De thuiszorg kan ouders helpen bij het uitvoeren van deze zorg. Het helpt vaak om in een vroeg stadium van de ziekte al contact te hebben met de thuiszorg zodat deze een team van mensen kunnen vormen die de hulp in de toekomst kunnen gaan bieden. Er bestaat gespecialiseerde kinderthuiszorg met kinderverpleegkundigen die ervaring hebben met de zorg voor ernstig zieke kinderen. Ook hebben academische ziekenhuizen in Nederland kindercomfortteams, om kinderen en hun ouders te helpen met het zorgen voor zo veel mogelijk comfort.

Laatste levensfase

Helaas is asparagine synthetase deficiëntie syndroom een aandoening waar kinderen aan komen te overlijden. Veel ouders vinden dit spannend en proberen hier zo min mogelijk aan te denken. Ouders die eerder hebben meegemaakt dat hun kindje is overleden aan deze ziekte geven achteraf vaak aan, dat zij dit niet als eng of hebben beleefd. Het helpt vaak om over dit moeilijke onderwerp van te voren te spreken met de kinderneuroloog, de huisarts, de thuiszorg, de psycholoog of de maatschappelijk werkende. Ook is het belangrijk om afspraken te maken over wel of niet opname op een intensive care afdeling, opname in een ziekenhuis of juist kiezen voor thuis blijven in de vertrouwde situatie. Het boek koesterkind bevat voor ouders veel waardevolle informatie. Kindercomfortteams verbonden aan academische ziekenhuizen kunnen ouders helpen en weet welke mogelijke opties en keuzes er zijn voor ouders. Zo kunnen ouders zorgen dat de laatste levensfase en het overlijden van hun kind, hoe moeilijk ook, verloopt op een manier die het beste bij hen past.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past.

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 Asparagine synthetase deficiëntie syndroom. Ook is lotgenotencontact mogelijk via de VKS: vereniging voor volwassen en kinderen met een stofwisselingsziekte.

Wat betekent het hebben van asparagine synthetase deficiëntie syndroom voor de toekomst?

Toename problemen

Kinderen met asparagine synthetase deficiëntie syndroom krijgen in toenemende mate problemen met bewegen, praten en denken. Het tempo van toename van deze problemen verschilt per kind. Bij de meeste kinderen nemen de problemen geleidelijk in de loop van jaren toe.

Overlijden

Toename van klachten zorgt er voor dat kinderen steeds minder kunnen functioneren en verzwakken in hun conditie. Jongeren met asparagine synthetase deficiëntie syndroom kunnen hierdoor een korte levensverwachting hebben. De meeste jongeren komen voor de volwassen leeftijd te overlijden, vaak aan de gevolgen van het doormaken van een ernstige longontsteking bij ernstige problemen met ophoesten en algehele verzwakking van het lichaam. Kinderen met een mildere vorm van deze aandoening kunnen ouder worden.

Kinderen krijgen

De meeste kinderen met deze aandoening zullen niet de volwassen leeftijd bereiken om zelf kinderen te krijgen. Kinderen die wel de volwassen leeftijd bereiken zijn vaak dusdanig beperkt in hun mogelijkheden dat zij ook zelf geen kinderen gaan krijgen.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om asparagine synthetase deficiëntie syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Asparagine synthetase deficiëntie syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een fout in het ASNS-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook asparagine synthetase deficiëntie syndroom te krijgen. Of broertjes en zusjes hierin dezelfde, in minder mate of in ernstigere mate last van krijgen valt van te voren niet goed te voorspellen.

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 asparagine synthetase deficiëntie 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).

Preimplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

Stellen die eerder een kindje hebben gehad met asparagine synthetase deficiëntie syndroom kunnen naast prenatale diagnostiek ook in aanmerking voor preimplantatie 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 asparagine synthetase deficiëntie syndroom. Alleen embryo's zonder de aanleg voor asparagine synthetase deficiëntie



syndroom komen in aanmerking voor terugplaatsing in de baarmoeder. Voor meer informatie zie www.pgdnederland.nl.

Links en verwijzingen

www.stofwisselings.nl

(Nederlandse vereniging voor volwassenen en kinderen met een stofwisselingsziekte)

Referenties

1. Characterization of a novel variant in siblings with Asparagine Synthetase Deficiency. Sacharow SJ, Dudenhausen EE, Lomelino CL, Rodan L, El Achkar CM, Olson HE, Genetti CA, Agrawal PB, McKenna R, Kilberg MS. *Mol Genet Metab.* 2018;123:317-325
2. Asparagine Synthetase deficiency-report of a novel mutation and review of literature. Gupta N, Tewari VV, Kumar M, Langeh N, Gupta A, Mishra P, Kaur P, Ramprasad V, Murugan S, Kumar R, Jana M, Kabra M. *Metab Brain Dis.* 2017;32:1889-1900.
3. Worsening of Seizures After Asparagine Supplementation in a Child with Asparagine Synthetase Deficiency. Alrifai MT, Alfadhel M. *Pediatr Neurol.* 2016;58:98-100

Laatst bijgewerkt: 20 februari 2019

Auteur: JH Schieving