



Cerebrotendineuze xanthomatose

Wat is cerebrotendineuze xanthomatose?

Cerebrotendineuze xanthomatose is een aangeboren stofwisselingsziekte waarbij kinderen en volwassenen last krijgen van chronische diarree, slechtziendheid, verdikte pezen en in een later stadium in toenemende mate problemen krijgen met denken, bewegen en voelen.

Hoe wordt cerebrotendineuze xanthomatose ook wel genoemd?

Het woord cerebro betekent hersenen en geeft aan dat de hersenen problemen krijgen als gevolg van het hebben van deze aandoening. Het woord tendineus betekent pees en verwijst naar de peesproblemen die horen bij deze aandoening. Xanthomatose is het medische woord voor vetneerslag op verschillende plaatsen in het lichaam. Het wordt ook wel afgekort met de letters CTX.

Hoe vaak komt cerebrotendineuze xanthomatose voor bij kinderen?

Cerebrotendineuze xanthomatose is een zeldzame ziekte. Geschat wordt dat deze aandoening bij één op de 50.000 kinderen voorkomt.

Geschat wordt dat in Nederland ongeveer 80 patiënten wonen met cerebrotendineuze xanthomatose.

Bij wie komt cerebrotendineuze xanthomatose voor?

Cerebrotendineuze xanthomatose is al voor de geboorte aanwezig. Het duurt even voordat de eerste klachten ontstaan. De eerste klachten ontstaan meestal op de kinderleeftijd of puberleeftijd, soms al op de babyleeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen cerebrotendineuze xanthomatose krijgen.

Waar wordt cerebrotendineuze xanthomatose door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

Cerebrotendineuze xanthomatose wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde 2^e chromosoom. De plaats van de fout op het 2^e chromosoom wordt het CYP27A1-gen genoemd.

Autosomaal recessief

Cerebrotendineuze xanthomatose erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 2 allebei een fout bevatten op plaats van het CYP27A1-gen.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen 2 al voldoende is om een ziekte te krijgen.

Ouders drager

Bij een autosomaal recessieve aandoening zijn vaak beide ouders drager van een foutje in het CYP27A1-gen. Ze hebben dus een CYP27A1- gen met afwijking en een CYP27A1-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 cerebrotendineuze xanthomatose.



Ontbreken eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet aangemaakt. Dit eiwit wordt sterol 27-hydroxylase genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de aanmaak van bepaalde vetten (chenodeoxygalzuur) in ons lichaam in de zogenaamde energiefabriekjes van de cellen (de mitochondriën). Deze vetten zijn belangrijk voor de aanmaak van galzuren. Zonder sterol 27-hydroxylase kunnen deze galzuren (chenodeoxygalzuur) niet goed aangemaakt worden. Ook staat er een overmaat aan de vetten cholesterol wat door het lichaam wordt omgezet in cholestanol.

Dit te veel aan cholestanol slaat neer in verschillende delen van het lichaam zoals de ogen, de hersenen en de pezen. Door het te veel aan vetten kunnende ogen, de hersenen en de pezen steeds minder goed hun functie uitoefenen waardoor zonder behandeling in toenemende mate problemen ontstaan.

Normaal gesproken remt chenodeoxycholzuur de aanmaak van galacoholen. Omdat mensen met CTX geen chenodeoxycholzuur aanmaken, ontstaat er een overmaat aan galalcoholen in het lichaam.

Wat zijn de symptomen van cerebrotendineuze xanthomatoze?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en ernst van de symptomen tussen verschillende kinderen met cerebrotendineuze xanthomatoze. Kinderen krijgen vaak niet alle onderstaande symptomen, het ene kind kan een andere combinatie aan symptomen hebben dan het andere kind. Van te voren valt niet goed te voorspellen van welke symptomen een kind last zal gaan krijgen.

Tijdig starten van een behandeling kan ook voorkomen dat onderstaande problemen ontstaan.

Diarree

Ongeveer de helft van de kinderen met cerebrotendineuze xanthomatoze heeft vaak last van diarree. Kinderen kunnen al vanaf de babyleeftijd last hebben van deze vorm van chronische diarree.

Slecht zien

Door het neerslaan van te veel vetten in het oog, wordt de ooglens van kinderen met deze aandoening troebel. Hierdoor gaan een groot deel van de kinderen steeds slechter zien, het zicht is wazig. Het troebel worden van de ooglens wordt ook wel staar of juveniel cataract genoemd. Wanneer de ooglens heel troebel is, is dit aan de buitenkant van het oog te zien. Het zwarte rondje midden in het oog ziet er dan dof en wittig uit.

Bij een deel van de kinderen en volwassenen wordt de oogzenuw achter in het oog geleidelijk aan kleiner, dit wordt opticusatrofie genoemd. Ook hierdoor ontstaat in toenemende mate slechthziendheid.

Verdikte pezen

Vanaf de puberteit kunnen kinderen last krijgen van verdikkingen van de pezen op verschillende plaatsen van het lichaam. Dit worden xanthomen genoemd. Dit is vaak het best te zien bij de achillespezen, maar kan ook gezien worden bij de pees onder de knieschijf, de pees bij de elleboog, de pezen van de hand of de pezen in de nek. Deze verdikking zorgen er voor dat de pezen niet meer soepel kunnen bewegen, waardoor pubers in toenemende mate problemen krijgen met lopen en met het bewegen van de armen.



Huid

Ook in de huid kan een vetneerslag gezien worden. Vetneerslag in de huid wordt ook wel xanthelesmata genoemd. Dit is vaak goed te zien bij de oogleden als een gelige verdikking op de oogleden.

Problemen met leren

Met het ouder worden merken veel kinderen dat het leren van nieuwe informatie steeds lastiger gaat. Meestal zijn er op de lagere schoolleeftijd nog geen problemen, maar ontstaan de problemen op de middelbare schoolleeftijd. Zonder behandeling nemen deze problemen geleidelijk aan toe. Een klein deel van de kinderen heeft al vanaf de lagere schoolleeftijd grote problemen met leren.

Evenwicht

Vanaf de puberteit gaat een deel van de kinderen steeds meer moeite krijgen met het bewaren van het evenwicht. Pubers lopen minder stabiel en kunnen gemakkelijker vallen. Om het evenwicht beter te bewaren zetten pubers vaak de voeten verder uit elkaar, zodat ze stabiel staan en lopen. Dit wordt een breedbasisch looppatroon genoemd. Bij pakken van voorwerpen kan trillen van de handen opvallen.

Stijfheid van de spieren

Vanaf de puberleeftijd kunnen de spieren van de benen meer dan van de armen geleidelijk aan stijver worden. Hierdoor wordt het steeds moeilijker om de armen en benen te bewegen. Een te hoge spierspanning in de armen en benen wordt spasticiteit genoemd. Als gevolg van spasticiteit krijgen pubers en jong volwassenen de neiging om op de tenen te gaan lopen en de voeten naar binnen toe te draaien. Pubers en jong volwassenen krijgen ook de neiging om de benen voor elkaar langs te kruizen tijdens het lopen, waardoor pubers en jong volwassenen ook gemakkelijker kunnen vallen. Hoge spierspanning in de armen zorgt er voor dat pubers en jong volwassenen hun armen gebogen houden en de hand vaak in een vuist hebben. Zonder behandeling neemt de spierstijfheid in de loop van de jaren steeds verder toe. Op een gegeven moment zal zelfstandig lopen als gevolg van de spasticiteit niet meer mogelijk zijn.

Spierzwakte

Naast spierstijfheid kan deze aandoening ook zorgen voor spierzwakte in het lichaam. Dit komt omdat de zenuwen in de armen en benen steeds slechter gaan functioneren. De spierzwakte ontstaat vaak het eerst in de voeten en in de onderbenen, later in de handen en de in de bovenbenen en onderarmen. Naast de spierzwakte worden de spieren in de benen en in de handen ook vaak dun. Als gevolg van de spierzwakte in de voeten kunnen kinderen holvoeten of platvoeten krijgen.

Veranderd gevoel

Het niet goed functioneren van de zenuwen in de armen en benen zorgt er ook voor dat kinderen geen goed gevoel meer hebben in de voeten en in de handen. Zij voelen niet meer goed of er een splinter in de voet zit of dat het water te warm of te koud is. De handen en de voeten kunnen ook een blauwrode verkleuring krijgen en koud aanvoelen.

Parkinsonisme

Pubers en jong volwassene kunnen een manier van lopen en bewegen krijgen die veel lijkt op dat van volwassenen met de ziekte van Parkinson. Zij lopen voorover gebogen, met kleine pasjes waarbij ze de voeten niet goed van de vloer optillen, ook bewegen de armen nauwelijks



mee tijdens het lopen. Dit looppatroon wordt ook wel parkinsonisme genoemd. Ook kan dystonie voorkomen, dit is een afwijkende stand van een arm, been, nek of romp.

Epilepsie

Vanaf jong volwassen leeftijd kunnen epilepsie aanvallen ontstaan. Verschillende soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met schokken, aanvallen met verstijven van een arm of been of aanvallen met staren en geen contact maken met de omgeving.

Stemmingsproblemen

Vanaf de pubertijd kunnen ook stemmingsproblemen opvallen. Pubers krijgen last van een sombere stemming en trekken zich terug uit het contact. Een deel van de pubers krijgt last van een depressie. Pubers kunnen verward raken en voorwerpen of mensen zien die er in werkelijkheid niet zijn. Dit wordt een psychose genoemd.

Kinderen kunnen ook prikkelbaar worden en een kort lontje hebben. Bij een te veel aan prikkels kunnen kinderen gemakkelijk boos en soms zelf agressief worden.

Hartklachten

Door het ophopen van vetten ontstaat er al op jonge leeftijd aderverkalking. Hierdoor kunnen hartklachten ontstaan. Pubers en jong volwassenen kunnen last krijgen van pijn op de borst. Er bestaat een vergrote kans op het krijgen van een hart infarct. Ook kan er sprake zijn van vetophoping in het hart zelf, hierdoor kan de hartspier minder goed bloed rondpompen. Dit kan zorgen voor klachten zoals vermoeidheid of het vasthouden van vocht.

Longen

Ook in de longen kunnen ophopingen van vetten (xanthomen) ontstaan waardoor de long zijn werk niet meer goed kan doen. Longproblemen kunnen zorgen voor het ontstaan van benauwdheidsklachten en hoesten.

Geelzucht

Een heel klein deel van de baby's met CTX ziet langdurig geel na geboorte. Dit wordt geelzucht of icterus genoemd.

Galstenen

Een klein deel van de mensen met CTX krijgt last van galstenen. Galstenen kunnen zorgen voor hevige buikpijnklachten boven in de buik.

Botten

CTX kan zorgen voor het ontstaan van botontkalking, ook wel osteoporose genoemd. De botten zijn broos en breken gemakkelijker wanneer pubers of jong volwassenen vallen. Ook kunnen vetophopingen in de botten worden gezien, dit wordt vaker gezien in de wervels of in de botten van het bovenbeen.

Er bestaat een vergrote kans op het ontstaan van een voorwaartse verkromming van de borstwervelkolom waardoor een bochel (kyfose) ontstaat.

Tanden

Jong volwassenen kunnen merken dat de tanden los in de kaak komen te staan.



Schildklier

Een klein deel van de kinderen en volwassenen met deze aandoening heeft last van een te traag werkende schildklier. Dit kan zorgen voor klachten zoals vermoeidheid, verstopping van de darmen en het langzaam verwerken van informatie.

Hoe wordt de diagnose cerebrotendineuze xanthomatose gesteld?

Verhaal en onderzoek

Aan de hand van het verhaal van kind wat naast chronische diarree last krijgen van staar en verdikkingen van de pezen kan de diagnose cerebrotendineuze xanthomatose worden vermoed. Omdat er sprake is van een zeldzame aandoening, kan het enige tijd duren voordat de juiste diagnose gesteld is.

Bloedonderzoek

Routinebloedonderzoek laat vaak weinig bijzonderheden zien die aan deze aandoening doen denken. De waarde van het stofje cholesterol in het bloed is vaak normaal of licht verhoogd. De waarde van het stofje melkzuur (lactaat) kan licht verhoogd zijn.

Wanneer er aanwijzingen zijn voor een te traag werkende schildklier dan dit onderzocht worden door de waarde van het schildklierhormoon in het bloed te bepalen.

Stofwisselingsonderzoek

Aan de hand van een buisje bloed en urine kan stofwisselingsonderzoek worden verricht. Bij dit onderzoek valt op dat de waarde van cholestanol verhoogd is in het bloed. De waarde van het 7-alfa hydroxylated galalchol is vaak verhoogd in bloed en in de urine. Deze combinatie van afwijkingen geeft een sterk vermoeden dat er sprake is van cerebrotendineuze xanthomatose.

Ook in het hersenvocht (liquor) blijkt de waarde van het stofje cholestanol verhoogd te zijn.

DNA-onderzoek.

Met behulp van een buisje bloed kan DNA onderzoek worden verricht, Bij dit onderzoek kan een foutje worden aangetoond op het 2^e chromosoom in het CYP27A1-gen. Hiermee kan de diagnose bevestigd worden.

Tegenwoordig kan de diagnose ook gesteld worden wanneer op grond van het hebben van neurologische klachten uitgebreid genetische onderzoek gedaan wordt in de vorm van whole exome sequencing onderzoek. Op die manier kan de diagnose ook gesteld worden zonder dat er specifiek aan deze aandoening gedacht is.

MRI-scan van de hersenen

Wanneer kinderen achteruit gaan in hun functioneren, zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden. Op de MRI scan is vaak te zien dat de zogenaamde witte stof van de grote en van de kleine hersenen een te witte kleur krijgt op verschillende plaatsen in de hersenen. Kenmerkend is dat een bepaalde kern in de hersenen, de nucleus dentatus, de globus pallidus en de substantia al vroeg in de ziekte een te witte kleur krijgt. Deze zogenaamde witte stofafwijkingen komen niet alleen bij cerebrotendineuze xanthomatose voor, maar kunnen ook bij andere aandoeningen worden gezien. Met toename van de tijd kan op de MRI scan worden gezien dat het volume van de kleine en in mindere mate van de grote hersenen geleidelijk aan kleiner wordt.

Met behulp van zogenaamd MRS onderzoek kan gezien worden dat de NAA-concentratie in de hersenen verlaagd is en de lactaat concentratie in de hersenen verhoogd is.



EMG

Met behulp van een EMG onderzoek kan aangetoond worden dat de zenuwen in de armen en benen langzamer werken dan gebruikelijk. Dit wordt een axonale polyneuropathie genoemd.

EEG

Wanneer er een verdenking bestaat op het voorkomen van epileptische aanvallen, kan een EEG gemaakt worden om te beoordelen of er daadwerkelijk sprake is van epileptische aanvallen.

Oogarts

Kinderen met cerebrotendineuze xanthomatose worden ook altijd gezien door de oogarts. De oogarts kan zien dat er sprake is van vertroebeling van het de lens. De ooglens is vaak onregelmatig troebel. Ook kan de oogarts beoordelen of er sprake is van het dunner worden van de oogzenuw (opticusatrofie).

Kindercardioloog

De kindercardioloog kan door middel van een ECHO onderzoek van het hart bekijken of er aanwijzingen zijn voor vetneerslag in het hart. Een ECG kan helpen in geval van pijn op de borst om te kijken of er aanwijzingen zijn voor aderverkalking en tekort aan zuurstof in de hartspier.

Longarts

Wanneer pubers of jong volwassenen last hebben van benauwdheid, kan de longarts beoordelen of er aanwijzingen zijn voor vetophoping in de longen. Door middel van een röntgenfoto of een CT-scan van de longen kunnen deze vetophoping zichtbaar worden gemaakt.

Dexa-scan

Door middel van een dexa-scan kan gekeken worden of de botdichtheid voldoende is of dat er aanwijzingen zijn voor het ontstaan van osteoporose.

Hoe wordt cerebrotendineuze xanthomatose behandeld?

Medicijnen

Door het geven van een medicijn met daarin het stofje chenodeoxycholzuur (CDCZ, volwassenen 750 mg-1000 per dag, kinderen 5-15 mg/kg/dag) kan de achteruitgang als gevolg van deze ziekte tot stilstand gebracht worden en kan voorkomen worden dat nieuwe symptomen ontstaan. Daarom is het van belang deze ziekte te herkennen en zo spoedig mogelijk te starten met deze behandeling. Deze behandeling moet levenslang gegeven worden. Het duurt na start van de behandeling vaak 1 tot 2 jaar voordat de waardes in het bloed normaliseren.

Soms wordt deze behandeling gecombineerd met andere medicijnen die de aanmaak van cholesterol remmen (simvastatine). Nadeel aan deze laatste groep medicijnen is dat zij als bijwerking spierpijn en spierzwakte kunnen hebben, zodat niet alle kinderen en volwassenen dit medicijn niet kunnen verdragen.

Sommige kinderen en volwassenen hebben baat bij het gebruik van co-enzym Q10.

In geval van te kort aan schildklierhormoon, kan schildklierhormoon in medicijnvorm worden gegeven.



Oogoperatie

Een troebele oog lens kan door middel van een operatie door de oogarts vervangen worden door een heldere kunst lens waardoor het zien weer beter gaat. Meestal is deze operatie pas op volwassen leeftijd (40-50 jaar) nodig.

Voorkomen botontkalking

Om botontkalking te voorkomen is het belangrijk dat kinderen en volwassenen met deze aandoening regelmatig en elke dag bewegen. Het gebruik van extra calcium en vitamine D kan ook helpen om botontkalking te voorkomen. Wanneer er ondanks deze maatregelen toch botontkalking ontstaat, zullen andere medicijnen nodig zijn, zogenaamde bisfosfonaten.

Fysiotherapie

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

Logopedie

De logopediste kan adviezen geven wanneer er problemen zijn met praten, kauwen of slikken.

Revalidatiearts

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

Spasticiteit

Er bestaan 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 dantrium, artane®, benzodiazepines. Deze medicijnen kunnen ook afwijkende standen van een arm of been (dystonie) verminderen.

Parkinsonisme

Parkinsonisme is vaak lastig te behandelen. Volwassenen met deze aandoening reageren vaak niet goed op het medicijn Levodopa wat vaak gebruikt wordt bij patiënten met de ziekte van Parkinson.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschiedende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden



zijn natriumvalproaat (Depakine ®), levetiracetam (Keppra ®), clobazam (Frisium ®) en zonisamide (Zonegran®).

Kinder- en jeugdpsychiater

Een kinder- en jeugdpsychiater kan adviezen geven bij stemmingsstoornissen, depressie, psychose of agressie. Soms is tijdelijk een behandeling met medicatie nodig.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan kind en ouders begeleiding geven hoe om te gaan met het hebben van deze aandoening.

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 cerebrotendineuze xanthomatose. Ook is lotgenotencontact mogelijk via de VKS: vereniging voor volwassen en kinderen met een stofwisselingsziekte.

Wat betekent het hebben van cerebrotendineuze xanthomatose voor de toekomst?

Toename klachten

Zonder behandeling nemen de klachten als het gevolg van het hebben van deze aandoening geleidelijk aan toe op volwassen leeftijd. Volwassenen krijgen in toenemende mate problemen met bewegen, met praten, met eten en met denken. Zonder behandeling worden volwassenen rolstoelafhankelijk en ontstaat op jonge leeftijd een dementie.

Met behandeling

Met behandeling kan toename van klachten voorkomen worden. Wanneer de behandeling tijdig gestart wordt, dan kunnen volwassenen met deze aandoening een normaal leven lijden. Helaas is het een zeldzame aandoening, waardoor de diagnose vaak pas gesteld wordt op moment dat volwassenen al duidelijk klachten en beperkingen hebben.

Levensverwachting

Zonder behandeling ligt de levensverwachting voor volwassenen met deze aandoening gemiddeld tussen de 50 en 60 jaar. Zij overlijden meestal als gevolg van een hartinfarct of ene herseninfarct.

Met tijdig behandeling is de levensverwachting niet anders dan van kinderen en volwassenen zonder deze aandoening.

Kinderen krijgen

Volwassenen met deze aandoening kunnen kinderen krijgen. Het is belangrijk dat vrouwen tijdens de zwangerschap niet stoppen, maar doorgaan met de behandeling. Kinderen van een volwassene met cerebrotendineuze xanthomatose hebben nauwelijks kans om zelf ook deze aandoening te krijgen. Dit kan alleen als de partner drager is van een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 2 of wanneer de partner zelf ook cerebrotendineuze xanthomatose heeft.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om cerebrotendineuze xanthomatose te krijgen?

Erfelijke ziekte

Cerebrotendineuze xanthomatose is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het CYP27A1-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf



ook cerebrotendineuze xanthomatose te krijgen.
Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook cerebrotendineuze xanthomatose heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

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

Links

www.vks.nl

(Nederlandse vereniging voor volwassenen en kinderen met een stofwisselingsziekte)

Referenties

1. Epidemiology, diagnosis, and treatment of cerebrotendinous xanthomatosis (CTX). Salen G, Steiner RD. J Inherit Metab Dis. 2017;40:771-781
2. Cerebrotendinous xanthomatosis: a comprehensive review of pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis, and management. Nie S, Chen G, Cao X, Zhang Y. Orphanet J Rare Dis. 2014;9:179.
3. Presence of diarrhea and absence of tendon xanthomas in patients with cerebrotendinous xanthomatosis. Verrips A, van Engelen BG, Wevers RA, van Geel BM, Cruysberg JR, van den Heuvel LP, Keyser A, Gabreëls FJ. Arch Neurol. 2000;57:520-4

Laatst bijgewerkt: 13 januari 2018

Auteur: J.H. Schieving