



Erfelijk geniospasme

Wat is erfelijk geniospasme?

Erfelijk geniospasme is een aandoening waarbij kinderen en volwassen last hebben van een trillende spier in de kin.

Hoe wordt erfelijk geniospasme ook wel genoemd?

Erfelijk geniospasme wordt ook wel erfelijk kinbeven genoemd. Het trillen van de kinspier ziet er namelijk uit als beven van de kin. Een andere naam is erfelijk kinmyoclonus. De medische term voor schokjes is namelijk myoclonus.

De Engelse term voor deze aandoening is trembling chin, de Duitse term Kinmuskelzittern.

Hoe vaak komt erfelijk geniospasme voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak erfelijk geniospasme voorkomt bij kinderen. Het is een zeldzame aandoening. Aan de andere kant zijn waarschijnlijk ook lang niet alle mensen met deze aandoening bekend, omdat niet iedereen met deze klacht naar een dokter toe gaat.

Bij wie komt erfelijk geniospasme voor?

Bij de meeste mensen met deze aandoening ontstaan de eerste klachten al op kinderleeftijd vaak in de eerste vier levensjaren, soms zelfs al vanaf babyleeftijd. Soms ontstaan de eerste klachten pas tijdens de tienertijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen deze aandoening krijgen.

Wat is de oorzaak van erfelijk geniospasme?

Fout in erfelijk materiaal

Erfelijk geniospasme wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal van chromosoom 9. De plaats van de fout in het erfelijk materiaal is wel bekend, maar nog niet bekend is welke fout in welk stukje erfelijk materiaal op die plaats nu precies verantwoordelijk is voor deze aandoening.

Autosomaal dominant

Erfelijk geniospasme erft op zogenaamd autosomaal dominante manier over. Dit houdt in dat een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om last te krijgen van geniospasme.

Overgeërfd van een ouder

Een groot deel van de kinderen heeft deze aandoening overgeërfd van een ouder die zelf ook deze aandoening heeft. Bij een deel van de kinderen is het foutje in het erfelijk materiaal bij het kind zelf ontstaan.

Wat zijn de symptomen van erfelijk geniospasme?

Trillen van de kin

Kinderen en volwassenen met deze aandoening hebben regelmatig last van het trillen van een spier in hun kind. Dit gebeurt automatisch. Dit trillen is niet altijd aanwezig. Het komt en het gaat zonder dat vaak precies is aan te geven waarom het op een bepaald moment ontstaat.

Vaak duren deze periodes enkele minuten, soms enkele uren. Een enkele keer krijgt ook de onderste lip last van trillingen.



Praten en eten

De meeste kinderen en volwassenen kunnen ondanks het trillen van de spieren in hun kind, normaal praten en eten ook tijdens het trillen van de spieren van de kin.

Spanning

Vaak verergert het trillen van de kin bij angst, intense concentratie, heftige emoties en bij stress.

Slaap

Tijdens slaap zijn de trillingen meestal niet aanwezig. Er zijn een paar kinderen bekend die last hebben van het bijten op hun tong of lip tijdens de slaap.

Verder geen problemen

De meeste kinderen en volwassenen hebben verder geen andere problemen. Zij ontwikkelen zich normaal, hebben geen problemen met leren of met onthouden.

Hoe wordt erfelijk geniospasme behandeld?

Geen behandeling

Lang niet alle kinderen of volwassenen willen een behandeling voor deze aandoening. Vaak is het voldoende om te weten wat er aan de hand is en wat de oorzaak hiervan is.

Niet voor schamen

Het is belangrijk om kinderen uit te leggen dat zij zelf er niets aan kunnen doen dat zij last hebben van deze trillingen en dat het niet iets is waarvoor je je hoeft te schamen. Schaamte kan juist zorgen voor verergering van de klachten.

Medicijnen

Wanneer kinderen of volwassenen wel erg gehinderd worden door het trillen van de kin, kunnen medicijnen voorgeschreven worden die het trillen minder maken. Medicijnen die hiervoor vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (depakine®), levetiracetam (Keppra®) of clonazepam (rivotril®). Per kind of volwassene zal gekeken moeten worden of de bijwerkingen van het medicijn opwegen tot de voordelen die het medicijn biedt.

Botulinetoxine

Wanneer bovenstaande medicijnen geen effect hebben of te veel bijwerkingen hebben, is een andere mogelijkheid een behandeling met injecties met botuline toxine. Hierdoor worden de spieren tijdelijk voor een aantal maanden minder actief gemaakt waardoor ze ook de schokkende beweging niet meer kunnen maken.

Contact met andere ouders

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunt u in contact proberen te komen met andere kinderen en hun ouders die te maken hebben met geniospasme.

Wat betekent het hebben van erfelijk geniospasme voor de toekomst?

Gelijk blijven of licht verergeren

Bij een groot deel van de kinderen blijven de klachten gedurende het leven gelijk.

Bij een ander deel van de kinderen worden de klachten geleidelijk aan wat erger met name tijdens de puberteit.



Afname op volwassen leeftijd

Bij de meeste volwassenen nemen de klachten sterk af, waardoor volwassenen niet of nauwelijks meer last hebben van het geniospasme.

Hebben broertjes en zusjes een verhoogde kans om ook erfelijk geniospasme te krijgen?

Vaak is het zo dat de vader of de moeder zelf ook last heeft van erfelijk geniospasme. In dat geval hebben broertjes en zusjes 50% kans om zelf ook deze aandoening te krijgen. Soms is het foutje bij het kind zelf ontstaan en is het foutje niet overgeërfd van de vader of de moeder. In dat geval hebben broertjes en zusjes nauwelijks een verhoogde kans om zelf ook deze aandoening te krijgen. Dit zou alleen kunnen als het foutje bij een van de ouders in de eicel of in de zaadcel aanwezig is en niet in de bloedcellen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. An episode of geniospasm in sleep: toward new insights into pathophysiology? Kharraz B, Reilich P, Noachtar S, Danek A. *Mov Disord.* 2008;23:274-6.
2. Isolated high-frequency jaw tremor relieved by botulinum toxin injections. Gonzalez-Alegre P, Kelkar P, Rodnitzky RL. *Mov Disord.* 2006;21:1049-50.
3. Hereditary geniospasm: linkage to chromosome 9q13-q21 and evidence for genetic heterogeneity. Jarman PR, Wood NW, Davis MT, Davis PV, Bhatia KP, Marsden CD, Davis MB. *Am J Hum Genet.* 1997;61:928-33.

Auteur: JH Schieving

Laatst bijgewerkt: 3 oktober 2013