



Het Joubert syndroom

Wat is het Joubert syndroom?

Het Joubert syndroom is een aandoening waarbij het middenstuk van de kleine hersenen niet goed aangelegd is.

Hoe wordt het Joubert syndroom ook wel genoemd?

Het Joubert syndroom wordt ook wel cerebellaire vermis agenesie syndroom genoemd. De term cerebellair verwijst naar de kleine hersenen, vermis naar het middenstuk van de kleine hersenen en de term agenesie betekent niet aangelegd zijn.

Hoe vaak komt het Joubert syndroom voor bij kinderen?

Het syndroom van Joubert is een zeldzame aandoening. Er is niet goed bekend hoe vaak het Joubert syndroom in Nederland voorkomt.

Bij wie komt het Joubert syndroom voor?

Het syndroom van Joubert komt zowel bij jongens als bij meisjes voor. Omdat het Joubert syndroom een erfelijke ziekte kan zijn, wordt het vaker gezien bij kinderen van ouders die familie van elkaar zijn. Beide ouders moeten namelijk drager zijn van dezelfde afwijking in het genetisch materiaal en beide ouders m

Wat zijn de verschijnselen van het Joubert syndroom?

Variatie

Er zitten grote variaties in de ernst en de hoeveelheid klachten van de kinderen met het Joubert syndroom. Sommige kinderen hebben veel klachten, anderen maar weinig.

Slappe baby

Baby's met het Joubert syndroom zijn vaak slap in hun spieren. Wanneer ze opgetild worden moeten ze goed ondersteund worden, anders glijden ze gemakkelijk uit de handen van de persoon die ze optilt. Baby's met het Joubert syndroom hebben vaak grote moeite om hun hoofd in balans te houden of op te tillen. Door de slapheid van de spieren hebben baby's vaak problemen met drinken.

Ademhalingsproblemen

In de buurt van de kleine hersenen ligt de hersenstam. In deze hersenstam ligt het ademhalingscentrum. Het ademhalingscentrum regelt de manier van ademen. De manier van ademen wordt afgesteld op de behoefte van het lichaam. In rust ademen we langzamer en bij inspanning sneller. Bij kinderen met het Joubert syndroom is deze afstelling van de ademhaling op de inspanning ontregeld. Kinderen ademen of te snel of te langzaam in verhouding met de behoefte van het lichaam. Bij een te snelle ademhaling verliest het lichaam te veel koolzuur wat van invloed is op de zuurgraad van het lichaam. Deze zuurgraad is heel belangrijk voor het goed laten verlopen van allerlei processen in het lichaam. Bij een te langzame ademhaling kunnen problemen met de zuurstofvoorziening voorkomen.

Tongbewegingen

Kinderen met het Joubert syndromen hebben vaak hun tong uit de mond hangen. Bij een deel van de kinderen met Joubert syndroom is de tong ook anders van vorm.



Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met het Joubert syndroom ontwikkelen zich vaak trager dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later lachen, omrollen, zitten en staan, praten en begrijpen dan hun leeftijdsgenoten doen. Sommige kinderen met het Joubert syndroom zullen nooit leren lopen.

Autistische kenmerken

Een deel van de kinderen met het Joubert syndroom vertoont op kinderleeftijd autistische kenmerken. Ze maken minder gemakkelijk contact met anderen in hun omgeving en zijn meer in zich zelf gekeerd. In het contact met andere mensen begrijpen ze niet altijd goed wat er van hen verwacht wordt.

Epilepsie

Een klein deel van de kinderen met het Joubert syndroom ontwikkelt epilepsie. Het kan hierbij gaan om verschillende soorten epileptische aanvallen.

Spasticiteit

Een deel van de kinderen zal uiteindelijk in plaats van slaphed in de spieren last krijgen van stijfheid in de spieren: spasticiteit.

Coördinatie

De kleine hersenen zijn erg belangrijk voor de coördinatie van verschillende bewegingen. Bij kinderen met het Joubert syndroom verlopen de bewegingen daarom vaak niet goed gecoördineerd. Kinderen bewegen zich schokkerig en vallen gemakkelijk.

Oogbewegingen

De coördinatie speelt ook een belangrijke rol bij het bewegen van de ogen. Om goed te kunnen zien moeten beide ogen samen werken. Bij kinderen met het Joubert syndroom lukt dit vaak niet goed. De ogen bewegen schokkerig en kunnen vaak niet snel gedraaid worden naar de kant waar het kind heen wil kijken. Daarom draait het kind eerst het hoofd en volgen de ogen pas later.

Oogafwijkingen

Naast bovengenoemde aansturingproblemen van de oogbewegingen kunnen bij een klein deel van de kinderen met het Joubert syndroom ook afwijkingen aan de ogen zelf voorkomen.

Het kan gaan om een spleet in het hoornvlies, de lens, het glasvocht of het netvlies, deze spleten worden coloboom genoemd. Bij andere kinderen functioneert het netvlies niet goed waardoor zij slechtziend zijn.

Nierafwijkingen

Bij een klein deel van de kinderen met het Joubert syndroom komen afwijkingen aan de nieren voor in de vorm van cystes.

Afwijkingen aan de handen en voeten

Een klein deel van de kinderen met het Joubert syndroom heeft een extra vinger of teen.

Gespleten gehemelte

Een gespleten lip en of gehemelte, ook wel schisis genoemd, wordt iets vaker gezien bij kinderen met het Joubert syndroom.



Hoe ontstaat het Joubert syndroom?

Fout in het erfelijk materiaal

Het Joubert syndroom wordt meestal veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal. Er zijn meerdere fouten op verschillende chromosomen bekend die allemaal het Joubert syndroom kunnen veroorzaken. Een kind krijgt pas het Joubert syndroom als beide chromosomen dezelfde fout bevatten. Een groot deel van de kinderen heeft deze fout in het erfelijk materiaal overgeërfd van beide ouders. De ouders zelf hebben geen klachten omdat ze een chromosoom hebben met de fout, maar daarnaast ook een chromosoom zonder fout. Ze zijn drager van de fout. Wanneer beide ouders het chromosoom met de fout doorgeven aan hun kind, zal het kind de verschijnselen van het Joubert syndroom krijgen. De kans dat beide ouders drager zijn is klein. Wanneer beide ouders familie van elkaar zijn is de kans groter dan zij beide drager zijn van dezelfde fout. Hun kinderen zullen dan een groter kans hebben op het ontwikkelen van het Joubert syndroom.

Aanleg

Door de fout in het erfelijk materiaal verloopt de aanleg van de hersenen anders dan normaal zou moeten. Een deel van de kleine hersenen wordt niet aangelegd. Hoe de fout in het DNA precies leidt tot het niet aanleggen van het middenstuk van de kleine hersenen is niet bekend.

Hoe wordt de diagnose Joubert syndroom gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal en de bevindingen van het onderzoek bij een kind kan de kinderneuroloog vermoeden dat er sprake is van een afwijking aan de hersenen. Om een beter beeld te krijgen van deze mogelijke afwijkingen zal gekozen worden voor een techniek om de hersenen af te beelden.

ECHO van de hersenen

Bij baby's met een nog open fontanel is het mogelijk om snel en eenvoudig door middel van een ECHO-onderzoek te kijken of de hersenen goed aangelegd zijn. Op de ECHO is bij het Joubert syndroom te zien dat het middenstuk van de kleine hersenen ontbreekt. Om een meer gedetailleerder beeld te krijgen is vaak een MRI-scan nodig.

MRI-scan

Met behulp van een MRI-scan kunnen de hersenen worden afgebeeld. Bij kinderen met het Joubert syndroom is te zien dat het middenstuk van de kleine hersenen ontbreekt of weinig ontwikkeld is. Hierdoor is er op de MRI scan ter hoogte van de kleine hersenen een beeld te zien wat veel lijkt op een kies. Dit wordt het molar tooth sign genoemd. Molar tooth is de Engelse term voor kies.

Naast het ontbreken van het middenstuk van de kleine hersenen, kunnen ook andere afwijkingen op andere plaatsen aan de hersenen gezien worden.

Oogarts

Omdat bij kinderen met het Joubert syndroom vaker afwijkingen aan de ogen voorkomen, worden zij meestal allemaal een keer gezien door de oogarts.



Epilepsie

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

Hoe wordt het Joubert syndroom behandeld?

Geen genezing

Er is geen behandeling die het Joubert syndroom 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.

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.

Logopedist

Een logopedist kan helpen bij het stimuleren van de taalontwikkeling. Ook kan een logopedist adviezen geven of alternatieve vormen van communiceren zoals communiceren met gebaren wanneer de taalontwikkeling nog niet voldoende op gang gekomen is.

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).

Infecties

Infecties kunnen behandeld worden met antibiotica, soms kan een lage dosis antibiotica helpen om infecties te voorkomen.

Begeleiding

Begeleiding en ondersteuning van ouders van een kind met het Joubert Syndroom is ook heel belangrijk. Via het forum van deze site (onder het kopje contact met andere ouders) of via de patiëntenvereniging kunnen ouders in contact komen met andere ouders met dezelfde aandoening of met andere aandoeningen die vergelijkbare problemen geven. Ook een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan begeleiding geven bij het verwerken van de diagnose en om de ziekte een plaats te geven in het leven.

Wat betekent het Joubert syndroom voor de toekomst?

Blijvende beperkingen

Kinderen met Joubert syndroom zullen hun hele leven blijvende beperkingen ondervinden als gevolg van dit syndroom. De ernst van deze beperkingen kan enorm variëren. Sommige kinderen kunnen met wat aanpassingen een zelfstandig leven leiden. Een groot deel zal uiteindelijk afhankelijk blijven van hulp en in een woonvoorziening gaan wonen. De ernst van de beperkingen hangt samen met de grootte van het ontbrekende deel van de kleine hersenen en het voorkomen van nog andere hersenafwijkingen.



Levensverwachting

Bij kinderen met het Joubert syndroom zonder complicaties is er in principe een normale levensverwachting. Bij kinderen met ernstige beperkingen kunnen complicaties zoals zeer moeilijk behandelbare epilepsie of terugkerende longontstekingen zorgen voor een verkorting van de levensverwachting.

Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om ook het Joubert syndroom te krijgen?

Erfelijke ziekte

Het Joubert syndroom is een erfelijke ziekte. Wanneer een kind het Joubert syndroom heeft bestaat er een grote kans dat beide ouders drager zijn van een afwijking op hun chromosomen die bij het kind het Joubert syndroom veroorzaakt heeft. Er bestaan ook kinderen met het Joubert syndroom waarbij de ouders geen drager zijn.

Wanneer beide ouders drager zijn hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om ook het Joubert syndroom te krijgen. Gemiddeld is deze kans 25%.

Een klinisch geneticus kan hier meer uitleg over geven.

Prenatale diagnostiek

Er bestaan mogelijkheden voor prenatale diagnostiek bij een nieuwe zwangerschap nadat ouders een kind met het Joubert syndroom hebben gekregen indien de ouders dit wensen.

Wanneer bekend is om welke fout in het genetisch materiaal het gaat bij een kind met het Joubert syndroom is het mogelijk om hier met behulp van een vruchtwaterpunctie onderzoek tijdens een nieuwe zwangerschap naar te laten verrichten. Ook door middel van een uitgebreid ECHO-onderzoek tijdens de zwangerschap rond de 20 e week, kan gekeken worden of de kleine hersenen zich normaal hebben aangelegd.

Links en verwijzingen

www.bosk.nl

Referenties:

Louie CM, Gleeson JG. Genetic basis of Joubert syndrome and related disorders of cerebellar development. *Hum Mol Genet.* 2005;15;14 Spec No. 2:R235-42.

Doherty D, Glass IA, Siebert JR, Strouse PJ, Parisi MA, Shaw DW, Chance PF, Barr M Jr, Nyberg D. Prenatal diagnosis in pregnancies at risk for Joubert syndrome by ultrasound and MRI. *Prenat Diagn.* 2005;25:442-7.

Kumandas S, Akcakus M, Coskun A, Gumus H. Joubert syndrome: review and report of seven new cases. *Eur J Neurol.* 2004;11:505-10

Laatst bijgewerkt 29 juli 2007

Auteur: JH Schieving