



## **Kohlschutter Tonz syndroom**

### **Wat is het Kohlschutter Tonz syndroom?**

Het Kohlschutter Tonz syndroom is een aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand en epilepsie hebben in combinatie met geelgekleurde tanden.

### **Hoe wordt het Kohlschutter Tonz syndroom ook wel genoemd?**

Het Kohlschutter Tonz syndroom wordt ook wel epilepsie syndroom met geelgekleurde tanden genoemd. Daarnaast wordt de term epilepsie, dementie en amelogenesis imperfecta gebruikt.

De term dementie geeft aan dat een deel van de kinderen in toenemende mate problemen krijgen met nadenken en onthouden. De term amelogenesis geeft aan dat er een probleem is met het glazuurlaagje van de tanden waardoor de tanden hun gele kleur hebben.

Kohlschutter en Tonz zijn twee artsen die dit syndroom beschreven hebben.

### **Hoe vaak komt het Kohlschutter Tonz syndroom voor bij kinderen?**

Het is niet goed bekend hoe vaak het Kohlschutter Tonz syndroom bij kinderen voorkomt. Waarschijnlijk is het een zeldzame aandoening. Daarnaast zal ook niet bij alle kinderen de diagnose gesteld zijn.

### **Bij wie komt het Kohlschutter Tonz syndroom voor?**

Het Kohlschutter Tonz syndroom is al vanaf de geboorte aanwezig. Zowel jongens als meisjes kunnen het Kohlschutter Tonz syndroom krijgen.

### **Wat is de oorzaak van het Kohlschutter Tonz syndroom?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Kohlschutter Tonz syndroom wordt zeer waarschijnlijk veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Het foutje in het erfelijk materiaal is tot nu toe nog niet opgespoord en dus nog niet bekend.

#### *Autosomaal recessief*

Waarschijnlijk is het Kohlschutter Tonz syndroom een autosomaal recessieve aandoening. Dat wil zeggen dat een kind op beide chromosomen op dezelfde plaats een foutje moet hebben om klachten te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een foutje op een van twee dezelfde chromosomen al voldoende is om klachten te krijgen.

#### *Ouders familie van elkaar*

Wanneer ouders, in de verte, familie van elkaar zijn, bestaat er een grote kans dat zij beide drager zijn van een foutje in het erfelijk materiaal op de plaats waar dit foutje zit bij het Kohlschutter Tonz syndroom. Ouders hebben zelf geen klachten.

Wanneer deze ouders samen een baby krijgen, bestaat er een kans dat de baby zowel het foutje van de vader, als het foutje van de moeder erft en daardoor het syndroom van Kohlschutter Tonz syndroom krijgt.

### **Wat zijn de symptomen van het Kohlschutter Tonz syndroom?**

#### *Variatie*

Er bestaat grote variatie in ernst en hoeveelheid symptomen die kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom hebben.



Ook is er nog maar weinig bekend over het Kohlschutter Tonz syndroom. Het is goed mogelijk dat er nog andere symptomen voorkomen, wanneer er meer kinderen ontdekt worden met dit syndroom. Ook is het vaak zo dat bij een nog onbekend ziektebeeld met name de kinderen bekend zijn die de ernstigste vorm van het ziektebeeld hebben.

Mogelijk zijn er ook kinderen met mildere symptomen waarbij de diagnose nog niet gesteld is.

### *Tragere ontwikkeling*

Kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom ontwikkelen zich vaak langzamer dan hun leeftijdsgenoten. Ze gaan later zitten, staan, lopen en praten dan andere kinderen.

### *Epilepsie*

Kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom hebben vaak last van epilepsie. Verschillende soorten epileptische aanvallen kunnen voorkomen, Het is vaak moeilijk om de epilepsie aanvallen te onderdrukken met medicijnen.

### *Achteruitgang in de ontwikkeling*

Wanneer kinderen veel last hebben van epilepsie aanvallen, dan valt bij ongeveer de helft van de kinderen op dat hun ontwikkeling niet meer vooruit gaat. Kinderen leren geen nieuwe vaardigheden meer aan. Vaak verliezen kinderen ook vaardigheden die ze voorheen al wel beheersten. Zij weten bijvoorbeeld niet meer hoe ze moeten lopen of ze stoppen met praten.

### *Spierstijfheid*

Veel kinderen krijgen in toenemende mate last van stijfheid van hun armen en benen. Dit wordt spasticiteit genoemd. De armen en benen kunnen minder gemakkelijk bewogen worden. Dit maakt zitten, staan en lopen moeilijker.

### *Gele tanden*

Kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom hebben vaak opvallend gele tanden. Dit komt omdat het glazuurlaagje wat de tanden normaal beschermt, vaak helemaal of gedeeltelijk ontbreekt. Dit wordt amelogenesis imperfecta genoemd. Hierdoor kunnen gemakkelijker gaatjes ontstaan in de tanden en kiezen. Ook zijn de tanden en kiezen hierdoor gevoeliger voor warmte en voor koude.

De tanden kunnen ook kleiner zijn dan gebruikelijk. Soms staan de tanden niet mooi netjes naast elkaar.

### *Zweten*

Kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom zweten vaak gemakkelijk en veel.

### *Droge huid*

Een deel van de kinderen heeft een opvallend droge huid.

### *Bijziendheid*

Veel kinderen hebben last van bijziendheid. Zij hebben een bril of lenzen nodig om in de verte te kunnen kijken.

### *Brede vingers en tenen*

Een deel van de kinderen heeft bredere vingers en tenen. Dit is vaak het beste te zien bij de duim en bij de grote teen.



## **Hoe wordt de diagnose Kohlschutter Tonz syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Aan de hand van het verhaal van een kind met een ontwikkelingsachterstand, epilepsie en opvallend gele tanden kan de diagnose Kohlschutter Tonz syndroom worden vermoed. Omdat het een heel zeldzaam syndroom is, zal vaak niet snel aan dit syndroom gedacht worden.

### *MRI van de hersenen*

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan van de hersenen gemaakt worden om te kijken of er afwijkingen te zien zijn in de hersenen die kunnen verklaren waarom de ontwikkeling trager verloopt dan bij andere kinderen.

Bij kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom wordt soms gezien dat de hersenholtes wijder zijn dan gebruikelijk. Soms is een deel van de kleine hersenen, de zogenaamde brug of vermis, minder goed ontwikkeld. Bij een deel van de kinderen zijn helemaal geen afwijkingen te zien.

### *Chromosomenonderzoek*

Vaak wordt bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand onderzoek van de chromosomen verricht om te kijken of er foutjes in het erfelijk materiaal aanwezig zijn.

Bij kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom worden met de huidige techniek om chromosomen te onderzoeken (het zogenaamde Array-onderzoek) nog geen foutjes gevonden.

### *Stofwisselingsonderzoek*

Ook zal vaak stofwisselingsonderzoek plaats vinden bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand met behulp van bloed en urine. Bij kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom worden geen afwijkingen gevonden bij dit onderzoek.

### *Oogarts*

Omdat bijziendheid vaak voorkomt bij kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom, worden kinderen gecontroleerd door de oogarts.

### *Tandarts*

Het is voor kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom belangrijk om regelmatig door de tandarts gezien te worden.

### *EEG*

Bij kinderen met epilepsie zal vaak een hersenfilmpje EEG gemaakt worden. Op het EEG kunnen epileptiforme afwijkingen gezien worden. De afwijkingen op het EEG zijn niet specifiek voor het Kohlschutter Tonz syndroom maar kunnen bij veel verschillende aandoeningen worden gezien.

## **Hoe worden kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die het Kohlschutter Tonz syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om kinderen en hun ouders zo goed mogelijk om te laten gaan met de gevolgen van het Kohlschutter Tonz syndroom.

### *Kinderfysiotherapie*



Een kinderfysiotherapeut kan de ouders tips en adviezen geven hoe de ontwikkeling van hun kind gestimuleerd kan worden. Ook kan de kinderfysiotherapeut adviezen geven hoe spasticiteit zo veel mogelijk tegen gegaan kan worden.

### *Kinderlogopedie*

Een kinderlogopedist kan adviezen geven wanneer er problemen zijn met drinken, slikken, kauwen, kwijlen of eten. Ook kan de logopedist advies geven wanneer de spraaktaalontwikkeling later op gang komt. In tussen tijd kan dan bijvoorbeeld gewerkt worden met gebaren of met pictogrammen.

### *Kinderergotherapie*

De kinderergotherapeut kan adviezen geven over hulpmiddelen die de verzorging makkelijker kunnen maken en die de ontwikkeling van het kind kunnen stimuleren.

### *Kinderrevalidatiearts*

De kinderrevalidatiearts coördineert de behandeling die kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom krijgen. Op de peuter/kleuterleeftijd kunnen kinderen naar een speciale peuter/kleutergroep op het revalidatiecentrum of op een medisch kinderdagverblijf waar de ontwikkeling gestimuleerd wordt.

Ook kan de kinderrevalidatiearts adviezen geven over inlegzooltjes, speciale schoenen of spalken om het lopen gemakkelijker te maken.

### *Medicijnen tegen epilepsie*

Met medicijnen zal geprobeerd worden om een kind zo min mogelijk last te laten hebben van epileptische aanvallen. Bij een deel van de kinderen lukt dit goed, bij een ander deel van de kinderen is het moeilijk om de epilepsie aanvallen onder controle te krijgen.

Bij kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom worden dezelfde behandelingen gebruikt die ook voor kinderen met epilepsie om een andere reden worden gebruikt.

### *Oogarts*

De oogarts kan kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom een bril of lenzen voorschrijven wanneer er sprake is van bijziendheid.

### *Tandarts*

De tandarts zal het gebit van kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom regelmatig controleren. Zo nodig worden extra fluorbehandelingen of beschermhoesjes gebruikt om de tanden en kiezen te beschermen en gaatjes te voorkomen.

Vaak worden kinderen verwezen naar het centrum voor bijzondere tandheelkunde.

### *Begeleiding*

Begeleiding van ouders/verzorgers van een kind met het Kohlschutter Tonz syndroom is heel belangrijk. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan ouders begeleiden en ondersteunen.

Door het plaatsen van een oproepje op het forum van deze site kunnen ouders proberen in contact te komen met andere ouders die een kind hebben met het Kohlschutter Tonz syndroom.

## **Wat betekent het hebben van het Kohlschutter Tonz syndroom voor de toekomst?**

### *Ontwikkelingsachterstand*



Kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom hebben vaak een ontwikkelingsachterstand. Een groot deel van de kinderen zal blijvend ondersteuning nodig hebben bij dagelijkse bezigheden en niet zelfstandig kunnen gaan wonen.

### *Achteruitgang ontwikkeling*

De helft van de kinderen met het Kohlschutter Tonz syndroom verliest ook vaardigheden die ze voorheen al beheersten. Zij worden als het ware in toenemende mate dement. Vaak is dit bij kinderen waarbij de epilepsie moeilijk onder controle te krijgen is.

### *Levensverwachting*

Bij kinderen die achteruitgaan in hun ontwikkeling is de levensverwachting vaak beperkt. Zij komen te overlijden als gevolg van bedlegerigheid, longontsteking of onbehandelbare epilepsie aanvallen.

Wanneer kinderen niet achteruit gaan in hun ontwikkeling, dan hoeft de levensverwachting niet beperkt te zijn. Dit zal afhangen van de hoeveelheid en ernst van de bijkomende problemen die kinderen hebben.

## **Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om het Kohlschutter Tonz syndroom te krijgen?**

### *Erfelijke aandoening*

Het Kohlschutter Tonz syndroom is zeer waarschijnlijk een erfelijke aandoening, ondanks dat het foutje in het erfelijk materiaal nog niet bekend is.

Er wordt gedacht dat het om een autosomaal recessieve aandoening gaat. Broertjes en zusjes zouden dan maximaal 25% kans hebben om ook het Kohlschutter Tonz syndroom te krijgen. Zo lang het foutje in het erfelijk materiaal nog niet bekend is, is dit echter niet met zekerheid te zeggen.

### *Prenatale diagnostiek*

Omdat het foutje in het erfelijk materiaal bij het Kohlschutter Tonz syndroom nog niet bekend is, is het niet mogelijk om door middel van een vruchtwaterpunctie of een vlokkentest na te gaan of een nog ongeboren kindje ook het Kohlschutter Tonz syndroom zal hebben. Op een ECHO worden meestal geen aanwijzingen gezien die kunnen wijzen op het Kohlschutter Tonz syndroom.

## **Links**

### **Referenties**

1. Yellow teeth, seizures, and mental retardation: a less severe case of Kohlschütter-Tönz syndrome. Haberlandt E, Svejda C, Felber S, Baumgartner S, Günther B, Utermann G, Kotzot D. Am J Med Genet A. 2006;140:281-3
2. Kohlschütter-Tönz syndrome: epilepsy, dementia, and amelogenesis imperfecta. Zlotogora J, Fuks A, Borochowitz Z, Tal Y. Am J Med Genet. 1993;46:453-4.
3. Ataxia, mental deterioration, epilepsy in a family with dominant enamel hypoplasia: a variant of Kohlschütter-Tönz syndrome? Guazzi G, Palmeri S, Malandrini A, Ciacci G, Di Perri R, Mancini G, Messina C, Salvadori C. Am J Med Genet. 1994;50:79-83.

Laatst bijgewerkt: 10 december 2010

Auteur: J.H. Schieving

