



## Het Troyer syndroom

### **Wat is het Troyer syndroom?**

Het Troyer syndroom is een erfelijke aangeboren aandoening waarbij kinderen een ontwikkelingsachterstand hebben in combinatie met in toenemende mate klachten van stijfheid en krachtverlies van de benen en de armen.

### **Hoe wordt het Troyer syndroom ook wel genoemd?**

Het Troyer syndroom is genoemd naar de familie Troyer waarbij meerdere familie leden deze aandoening hebben. De aandoening is in 1967 voor het eerst beschreven.

#### *Spastische paraplegie type 20 (SPG-20)*

Het woord spastisch in het Troyer syndroom wijst op de stijfheid van de spieren. Paraplegie is het medische woord voor krachtsverlies van beide benen. Er zijn inmiddels veel verschillende vormen van spastische paraplegie bekend, dit type is als 20<sup>e</sup> type beschreven, vandaar de toevoeging type 20. De aandoening wordt ook wel afgekort met de letters en cijfers SPG20.

#### *Hereditaire spastische paraparese*

Ook wordt de term hereditaire spastische paraparese wel gebruikt. Het woord hereditair geeft aan dat deze aandoening ontstaat door een foutje in het erfelijk materiaal. In plaats van hereditair wordt ook wel het woord erfelijke spastische paraparese gebruikt.

#### *Pure of gecompliceerde vorm*

Er wordt onderscheid gemaakt in pure vormen van spastische paraplegie en gecompliceerde vormen van spastische paraplegie. Bij de pure vormen is er alleen sprake van een spastische paraplegie en zijn er nauwelijks andere klachten. Bij de gecompliceerde vormen van spastische paraplegie zijn er naast de spastische paraplegie ook problemen met zien, horen, denken of andere problemen met bewegen. Het Troyer syndroom hoort meestal tot de groep van de gecompliceerde spastische paraplegie.

### **Hoe vaak komt het Troyer syndroom voor bij kinderen?**

Het Troyer syndroom is een hele zeldzame ziekte. Het is niet goed bekend hoe vaak deze aandoening bij kinderen of bij volwassenen voorkomt. Geschat wordt dat deze aandoening bij minder dan één op de 100.000 mensen in Nederland voorkomt.

Waarschijnlijk zijn veel kinderen en volwassenen met een lichte vorm van het Troyer syndroom niet bekend bij de kinderneuroloog of neuroloog. Het daadwerkelijke getal hoe vaak het Troyer syndroom voorkomt kan dus hoger zijn.

### **Bij wie komt het Troyer syndroom voor?**

Het Troyer syndroom geeft meestal al vanaf de peuterleeftijd klachten.

Het Troyer syndroom komt zowel bij jongens/mannen als bij meisjes/vrouwen voor.

### **Wat is de oorzaak van het ontstaan van het Troyer syndroom?**

#### *Foutje in erfelijk materiaal*

Het Troyer syndroom wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal op het 13e-chromosoom. Om nog preciezer te zijn op het stukje van chromosoom 13 wat 13q13.3 wordt genoemd. De plaats van dit foutje wordt het SPG20-gen genoemd.

#### *Autosomaal recessief*



Het Troyer syndroom is een zogenaamd autosomaal recessieve ziekte. Dit houdt in dat kinderen twee foutjes moeten hebben op beide chromosomen 13 in het SPART-gen om de aandoening te krijgen. Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening waarbij een foutje op een van de twee chromosomen al voldoende is om de ziekte te krijgen.

### *Ouders drager*

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

### *Afwijkend eiwit*

Het stukje chromosoom op de plaats van het SPART-gen bevat informatie voor de aanmaak van een eiwit. Dit eiwit wordt spartine genoemd, ook wel afgekort als SPART. Dit eiwit speelt een belangrijk rol bij uitgroei van de zenuwuitloper (het axon) tijdens de aanleg van de zenuwen. Ook speelt dit eiwit een belangrijke rol bij het vervoer van allerlei belangrijke stoffen in de zenuwen die er voor zorgen dat de zenuwen goed kunnen functioneren. Zonder dit eiwit worden de zenuwen niet goed aangelegd. Ook kunnen de zenuwen niet goed werken, waardoor ze gemakkelijk beschadigd kunnen raken en kunnen afsterven.

## **Wat zijn de verschijnselen van het Troyer syndroom?**

### *Grote variatie*

Er bestaat variatie tussen de klachten die verschillende kinderen en volwassenen met een het Troyer syndroom hebben. Het valt van te voren niet goed te voorspellen hoeveel klachten een kind of volwassene zal krijgen.

### *Ontwikkelingsachterstand*

Kinderen met het Troyer syndroom ontwikkelen zich langzamer dan kinderen zonder dit syndroom. Kinderen gaan op latere leeftijd rollen, zitten, staan en lopen dan andere kinderen. Een groot deel van de kinderen is in staan om zelfstandig te leren lopen, voor een ander deel van de kinderen is dit te moeilijk. Het lopen gaat vaak wel houterig en stijf, kinderen kunnen gemakkelijker vallen dan andere kinderen. Kinderen met het Troyer syndroom hebben veel moeite om leren tekenen, schrijven, knippen en plakken.

### *Problemen met praten*

Leren praten is voor kinderen met het Troyer syndroom moeilijk. De eerste woordjes komen vaak op latere leeftijd. Het is voor kinderen met het Troyer syndroom lastig om de klanken en de woorden op de juiste manier uit te spreken. Hierdoor zijn kinderen met dit syndroom moeilijker verstaanbaar voor andere mensen.

### *Spasticiteit*

Kinderen met een het Troyer syndroom krijgen in toenemende mate last van stijfheid van de spieren van de benen. Deze stijfheid van de spieren wordt spasticiteit genoemd. De stijfheid van de spieren zorgt er voor dat het lopen minder soepel gaat. Optillen van de voeten van de grond gaat lastiger, waardoor kinderen gemakkelijker kunnen vallen. Veel kinderen hebben de neiging om op hun tenen te gaan lopen. Kinderen krijgen de neiging om de benen voor elkaar te kruisen tijdens het lopen. Hierdoor wordt lopen in de loop van de jaren steeds moeilijker. Een deel van de kinderen en volwassenen heeft op een gegeven moment een rolstoel nodig om zich voort te bewegen. Later in het ziektebeloop kan ook spasticiteit in de handen en in de



armen ontstaan. Ook deze worden stijf en zijn moeilijker te bewegen. De hand heeft de neiging om in een vuist te gaan staan.

## *Spierzwakte*

De spasticiteit van de spieren van de benen zorgt behalve voor de klachten van stijfheid, ook voor krachtsverlies aan de benen. Kinderen zakken gemakkelijker door hun spieren van hun bovenbenen heen. Ook hebben kinderen vaak moeite om hun voorvoet van de grond te tillen (moeite om op de hakken te lopen).

Een deel van de kinderen en de volwassenen heeft ook last van krachtsverlies in de handen en in de vingers.

## *Spasme*

Kinderen met een het Troyer syndroom krijgen gemakkelijk een soort verkramping van de spieren. Dit wordt een spasme genoemd. Een spasme is vaak pijnlijk. Spasmen komen vaak aan het eind van de dag of tijdens het slapen voor.

## *Dunner worden van de spieren*

Bij een deel van de kinderen en volwassenen worden de spieren in de loop van de jaren steeds dunner. Dit is vooral te zien aan de spieren in de benen, soms ook in de armen. Dunnere spieren kunnen minder kracht leveren. Dit wordt distale amyotrofie genoemd.

## *Evenwichtsproblemen*

Een deel van de kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom heeft last van evenwichtsproblemen. Deze kinderen en volwassenen vallen nog gemakkelijker. Om dit te voorkomen zetten kinderen en volwassenen hun voeten verder uit elkaar. Trillen van de handen bij pakken van een voorwerp kan voorkomen. Een deel van de kinderen en volwassenen heeft ook een zichtbare trilling in de ogen. Dit wordt nystagmus genoemd.

## *Problemen met leren*

Een klein deel van de kinderen met het Troyer syndroom heeft problemen met leren. Het tempo van leren ligt vaak lager dan van kinderen zonder het Troyer syndroom. In de loop van de jaren kunnen de problemen met leren toenemen.

## *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.

Vaak staan de ogen van kinderen met het Troyer syndroom verder uit elkaar dan gebruikelijk. Dit wordt hypertelorisme genoemd. De onderkaak wordt met het ouder worden vaak forser, waardoor kinderen een brede kaaklijn hebben. Bij jonge kinderen kan de tong een stukje uit de mond hangen.

## *Kleinere lengte*

Kinderen met het Troyer syndroom zijn vaak kleiner dan hun leeftijdsgenoten.

## *Handen en voeten*

De handen zijn vaak korter dan gebruikelijk, de pink kan een beetje krom staan. Vaak zijn de vingers van kinderen met het Troyer syndroom heel flexibel en kunnen deze gemakkelijk



overstrekt worden. Opvallend is vaak dat bepaalde gewrichten juist weer niet overstrekt kunnen worden en minder bewegingsmogelijkheden hebben. Dit wordt camptodactylie genoemd. Kinderen met het Troyer syndroom hebben vaak kleinere voeten. De onderkant van de voeten kan hol zijn, de tenen staan vaak juist bol (zogenaamde hamertenen).

## *Vergroeiingen*

Als gevolg van de spasticiteit zijn de spieren nooit meer helemaal ontspannen. Hierdoor staan de gewrichten vaak in een vaste stand waardoor vergroeiing van de gewrichten kan gaan optreden. Dit wordt het meest gezien aan de voeten, in de vorm van holvoeten. Maar ook vergroeiingen van enkel- knie of heupgewrichten kunnen voorkomen. Zo'n vergroeiing van een gewricht wordt een contractuur genoemd.

## *Scoliose*

Een deel van de kinderen krijgt tijdens de puberteit last van een zijwaartse verkromming van de wervelkolom. Deze verkromming wordt een scoliose genoemd. Een scoliose kan zorgen voor rugpijnklachten en voor problemen met zitten en liggen. Een ernstige scoliose kan zorgen voor het ontstaan van ademhalingsproblemen.

Een toegenomen holling onder in de rug (toegenomen lendenlordose) komt ook vaker voor bij kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom

## *Rugpijn*

Kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom hebben gemakkelijker last van pijn onder in de rug. Dit komt door de verhoogde spierspanning in de rug en de problemen met zitten en met staan.

## *Problemen met kauwen*

Kinderen met dit syndroom hebben vaker een probleem met kauwen. Kinderen hebben het liefst zacht eten waarop ze niet hoeven te kauwen of eten wat in kleine stukjes gesneden is. Kauwen kost kinderen veel tijd. Taai vlees krijgen kinderen met deze aandoening maar moeilijk fijngemalen waardoor kinderen dit liever uitspugen dan doorslikken.

## *Problemen met slikken*

Kinderen met het Troyer syndroom kunnen problemen met slikken hebben. Zij verslikken zich in drinken of eten en moeten dan hoesten tijdens het eten of drinken. Dit kan gevaarlijk zijn, omdat er tijdens verslikken eten of drinken in de longen terecht kan komen, waardoor een longontsteking kan ontstaan. Het kan daarom nodig zijn om kinderen via een sonde voeding te geven.

## *Reflux*

Kinderen met dit syndroom hebben vaak 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 spuug met daarin bloedslertjes.

## *Kwijlen*

Kinderen met dit 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. Ook de problemen met slikken zorgen er voor dat het gemakkelijker is om het speeksel uit de mond te laten lopen, dan het door te slikken.

### *Incontinentie*

Een groot deel van de kinderen met een het Troyer syndroom krijgt last van ongewild urineverlies. Dit komt omdat de spieren van de blaaswand net als de spieren van de benen ook spastisch worden. Door de spasticiteit wordt de blaas als het ware veel te actief. De blaas wordt daardoor voortdurend leeggemaakt, waardoor kinderen steeds kleine beetjes moeten plassen en dit maar moeilijk kunnen ophouden. Door de problemen met lopen zijn kinderen vaak te laat bij het toilet op moment dat ze voelen dat ze moeten gaan plassen.

### *Verstopping van de darmen*

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom. De ontlasting komt niet elke dag, vaak minder dan drie keer per week. De ontlasting is vaak hard en kinderen moeten moeite doen om de ontlasting kwijt te raken.

### *Vermoeidheid*

Kinderen met een het Troyer syndroom hebben vaak last van vermoeidheid. De spasticiteit van de spieren en het bewust moeten lopen kosten veel energie, waardoor de hoeveelheid energie sneller op is en kinderen rust nodig hebben.

### *Problemen met slapen*

Slaapproblemen komen vaker voor bij kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom. Dit komt omdat kinderen en volwassenen minder gemakkelijk een goede houding kunnen vinden in bed. Ook kunnen spasmes in de benen er voor zorgen dat kinderen en volwassenen wakker worden uit hun slaap.

### *Stemming*

Een deel van de kinderen en volwassenen met het Troyer syndroom heeft last van een sombere stemming. Een sombere stemming kan overgaan in een depressie.

## **Hoe wordt de diagnose het Troyer syndroom gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek van spierstijfheid en hoge reflexen kan de diagnose spastische paraplegie worden vermoed. Er bestaan zeer veel verschillende foutjes in het erfelijk materiaal die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van spastische paraplegie. Er zal DNA onderzoek nodig zijn om te achterhalen welk foutje in het DNA zorgt voor het ontstaan van spastische paraplegie en welk type dus sprake is.

### *DNA onderzoek*

Door middel van een buisje bloed kan gekeken worden of er een foutje in het erfelijk materiaal gevonden kan worden in het SPG20-gen. Wanneer de aandoening al in de familie voorkomt, dan zal heel gericht naar dit foutje gezocht kunnen worden.

Wanneer deze aandoening niet in de familie voorkomt, dan wordt vaak gekozen voor een genenpanel waarmee in een keer alle foutjes waarvan bekend is dat ze een spastische paraplegie kunnen veroorzaken, onderzocht worden. Tegenwoordig kan deze diagnose ook gesteld worden dankzij nieuwe genetische technieken (exome sequencing) zonder dat er specifiek aan deze diagnose gedacht is.



## *MRI-scan*

Wanneer nog onduidelijk is, wat de oorzaak is van het ontstaan van spasticiteit aan de benen kan een MRI scan van de hersenen of van ruggenmerg gemaakt worden om te kijken of op die manier een oorzaak voor de spasticiteit aan de benen gevonden kan worden.

Bij kinderen met een het Troyer syndroom worden op deze scans geen of lichte afwijkingen gezien. De hersenbalk (het zogenaamde corpus callosum) kan dunner zijn dan gebruikelijk of zelfs helemaal ontbreken. De kleine hersenen kunnen een kleiner volume hebben dan normaal. In de zogenaamde witte stof van de hersenen kunnen witte vlekken te zien zijn. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor het Troyer syndroom en kunnen ook bij andere aandoeningen gezien worden.

## *EMG*

Door middel van een EMG onderzoek kan de functie van de zenuwen van de armen en de benen onderzocht worden. Bij een deel van de kinderen en volwassenen met SPG20 worden aanwijzingen voor een axonale polyneuropathie gevonden.

## *Slikvideo*

Door middel van een slikvideo kan gekeken worden of er problemen zijn met slikken.

## *Uroloog*

Een uroloog kan door middel van een urodynamisch onderzoek bekijken of er sprake is van een spastische of overactieve blaas.

## *Foto van de botten*

Door middel van een foto van de rug kan vastgelegd worden of er sprake is van een scoliose.

## **Hoe wordt het Troyer syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die het Troyer syndroom kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de gevolgen van het hebben van deze aandoening.

### *Op lengte houden van de spieren*

Door de spierstijfheid en de spierzwakte hebben de spieren de neiging om steeds korter te worden. Hierdoor wordt lopen en bewegen nog lastiger. Het is dus belangrijk om te proberen de spieren van de benen op hun normale lengte te houden. Het regelmatig rekken van de spieren kan helpen om de spieren op de juiste lengte te houden. Spalken kunnen ook behulpzaam zijn om de spieren te rekken en daarmee op lengte te houden.

### *Blijven bewegen*

Bewegen is niet gemakkelijk voor kinderen met een het Troyer syndroom. Veel kinderen vinden bewegen daarom niet zo leuk en doen het niet graag. Terwijl het juist heel goed is voor kinderen met een spastische paraplegie om regelmatig te bewegen. Door de spieren te trainen gaat lopen en bewegen gemakkelijker, dan wanneer er niet bewogen wordt. Het loont dus om te zoeken naar een sport die bij een kind past en die een kind leuk vindt. Zwemmen kan heel goed zijn.

### *Fysiotherapie*

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie





worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd waardoor problemen als spierkrampen zo veel mogelijk voorkomen kunnen worden. De fysiotherapeut kan een kind of een volwassene leren hoe de spieren zo goed mogelijk op lengte gehouden kunnen worden.

## *Ergotherapeut*

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden en naar school gaan zo gemakkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook kan de ergotherapeut adviezen geven hoe om te gaan met de snellere vermoeibaarheid.

## *Logopediste*

Een logopediste kan adviezen geven wanneer er problemen zijn met praten, kauwen of slikken. Het opdelen van eten in kleine stukjes kan helpen om verslikken te voorkomen.

## *Revalidatiearts*

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld steunzolen, spalken, krukken of een rolstoel.

## *School*

Kinderen met SPG type 20 volgen meestal regulier onderwijs. Vaak hebben kinderen extra tijd en meer pauzes nog om goed te kunnen leren. Een deel van de kinderen met forse lichamelijke beperking volgt onderwijs via cluster 3. De scholen zijn daar kleiner en meer aangepast op kinderen die een beperking hebben.

## *Spasticiteit*

Injecties met botulinetoxine in een spastische spier kan de spasticiteit voor een aantal maanden verminderen. Met behulp van spalken en fysiotherapie kan op deze manier het looppatroon verbeterd worden. Vaak moeten deze injecties na een aantal maanden weer herhaald worden.

Ook kan met behulp van medicijnen geprobeerd worden om de spasticiteit van de benen te verminderen. Nadeel van al deze medicijnen is vaak dat ze de spierzwakte verergeren en in het hele lichaam effect hebben, niet alleen in de benen.

Veel gebruikte medicijnen zijn baclofen (Lioresal®), tizanidine (Sirdalud®) en dantroleen (Dantrium®). Baclofen kan ook in de vorm van een baclofenpomp worden toegediend.

## *Sondevoeding*

Indien er meer problemen zijn met slikken en kinderen onvoldoende zelf kunnen eten dan is het vaak nodig om voeding te geven via een sonde. Deze sonde kan ingebracht worden via de neus en via de keel naar de maag toe lopen. Vaak zal deze sonde voor langere tijd nodig zijn, dan zal er voor gekozen worden om de sonde via een kleine operatie direct via de huid naar de maag te laten lopen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een mickeybutton, een sonde ook via de maag die afgesloten kan worden door middel van een dopje.

## *Reflux*

Reflux kan er ook voor zorgen dat kinderen slecht eten. 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 of 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. Dit wordt een Nissen-operatie genoemd.

## *Kwijlen*

Kwijlen kan verminderen door kinderen er bewust van te maken dat ze hun speeksel moeten doorslikken. Ook kunnen oefeningen waarbij geoefend wordt om de mond te sluiten helpen. Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie nodig zijn om er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen.

## *Incontinentie*

Ook voor incontinentie als gevolg van een spastische blaas bestaan medicijnen die er voor zorgen dat de spieren van de blaas minder spastisch reageren. Een veel gebruikt medicijn is oxybutinine (Dridase®). Deze medicijnen worden vaak door een uroloog voorgeschreven.

## *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 en zo veel als kan bewegen. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

## *Scoliose*

De mate van zijwaartse kromming van de wervelkolom moet goed in de gaten gehouden worden. Wanneer de kromming te erg wordt, kan dit problemen geven voor het goed kunnen staan en zitten en de ademhaling beïnvloeden. Wanneer de verkromming te erg wordt, kan verdere verkromming tegengegaan worden door een korset. Indien een korset onvoldoende werkt, is soms een operatie nodig waarbij de wervelkolom wordt vastgezet zodat de verkromming niet meer toe zal kunnen nemen.

## *Voetcorrectie*

De orthooped kan ook in geval van een sterk afwijkende voetstand die niet meer met een steunzool gecorrigeerd kan worden, de voet opereren en in een meer neutrale stand vast zetten. Tenenloop kan verminderd worden door de achillespezen te verlengen.

## *Begeleiding*

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan begeleiding geven hoe het hebben van deze aandoening een plaatsje kan krijgen in het dagelijks leven. Het kost vaak tijd voor kinderen en hun ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen er anders uit zien dan mogelijk verwacht is. Het is belangrijk alert te zijn op stemmingsproblemen bij kinderen met het Troyer syndroom. Wanneer begeleiding door een psycholoog niet meer voldoende is, kan een kinder- en jeugdpsychiater begeleiding geven.

## *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 het Troyer syndroom.

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

### *Geleidelijk toename spierzwakte en spierstijfheid*

Bij kinderen met het Troyer syndroom nemen de spierstijfheid en de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen, meestal is het tempo vrij langzaam. Bij kinderen die de eerste klachten op jonge leeftijd kregen, verloopt de ziekte meestal sneller dan bij volwassenen die de ziekte op latere leeftijd pas hebben gekregen.

### *Rolstoel*

Het merendeel van de kinderen en volwassenen met deze aandoening heeft enkele tientallen jaren na het ontstaan van de eerste klachten een rolstoel nodig om zich te kunnen verplaatsen.

### *Levensverwachting*

De meeste kinderen met een het Troyer syndroom hebben een normale levensverwachting.

### *Kinderen*

Volwassenen met het Troyer syndroom kunnen kinderen krijgen. De kans is klein dat een van de kinderen ook het Troyer syndroom zullen krijgen. Dit kan alleen als de partner drager is van een foutje in het SPG20-gen, de kans hierop is klein.

Wanneer beide partners SPG20 hebben, dan hebben kinderen 100% kans om zelf ook SPG 20 te krijgen.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van het Troyer syndroom?**

### *Erfelijke ziekte*

Het Troyer syndroom is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het SPG20-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook SPG20 te krijgen. Of broertjes en zusjes hier in 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*

Wanneer ouders kindervens hebben en eerder een kind met een het Troyer syndroom hebben gekregen, dan bestaat er de mogelijkheid om tijdens een volgende zwangerschap door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie te kijken of dit kindje ook deze aandoening heeft. Hoeveel last een kind daarvan zal hebben, valt van te voren niet te voorspellen. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokkentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie).

## **Links en verwijzingen**

[www.bosk.nl](http://www.bosk.nl)

Vereniging voor mensen met een motorische handicap

[Www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

Vereniging voor mensen met een spierziekte

## **Referenties**



1. Novel SPG20 mutation in an extended family with Troyer syndrome. Bizzari S, Hamzeh AR, Nair P, Mohamed M, Saif F, Aithala G, Al-Ali MT, Bastaki F. *Metab Brain Dis.* 2017;32:2155-2159.
2. Developmental and degenerative features in a complicated spastic paraplegia. Manzini MC, Rajab A, Maynard TM, Mochida GH, Tan WH, Nasir R, Hill RS, Gleason D, Al Saffar M, Partlow JN, Barry BJ, Vernon M, LaMantia AS, Walsh CA. *Ann Neurol.* 2010;67:516-25

Laatst bijgewerkt: 30 november 2018

Auteur: JH Schieving