



CONDSIAS

Wat is CONDSIAS?

CONDSIAS is een ernstige aangeboren aandoening waarbij kinderen in toenemende mate last krijgen van problemen met bewegen, epilepsie en ontwikkelingsmogelijkheden.

Hoe wordt CONDSIAS ook wel genoemd?

CONDSIAS is een afkorting en staat voor Childhood-Onset NeuroDegeneration Stress Induced with variable Ataxia and Seizures. Childhood onset geeft aan dat de klachten als gevolg van deze aandoening ontstaan op de kinderleeftijd. Neurodegeneration geeft aan dat als gevolg van deze ziekte steeds meer hersencellen verloren gaan, waardoor kinderen in toenemende mate neurologische problemen krijgen. Stress-induced geeft aan dat de klachten toenemen bij koorts, ziek zijn en veel stress. Ataxia is het medische woord voor een probleem met het bewaren van het evenwicht. Seizures is het Engelse woord voor epilepsieaanvallen.

Hoe vaak komt CONDSIAS voor?

CONDSIAS is een zeldzame ziekte, het is niet goed bekend hoe vaak deze ziekte voorkomt bij kinderen. Geschat wordt dat CONDSIAS ongeveer bij minder dan één op de 100.000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt CONDSIAS voor?

CONDSIAS is al voor de geboorte aanwezig. De meeste kinderen krijgen hun eerste klachten op de peuterleeftijd. Het kan enige tijd duren voordat de juiste diagnose gesteld wordt. CONDSIAS komt zowel bij jongens als bij meisjes voor.

Waar wordt CONDSIAS door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

CONDSIAS wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje erfelijk materiaal (DNA) op 1^e chromosoom. De plaats van dit foutje wordt het ADPRHL2-gen genoemd.

Autosomaal recessief

CONDSIAS erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 1 allebei een fout bevatten op plaats van het CONDSIAS-gen.

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

Ouders drager

Vaak zijn beide ouders drager van deze aandoening. Zij hebben zelf een chromosoom 1 met fout en een chromosoom 1 zonder fout. Doordat ze zelf ook een chromosoom 1 zonder fout hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom 1 met de fout krijgt, dan krijgt dit kind CONDSIAS.

Afwijkend eiwit

Als gevolg van het foutje in het DNA wordt een bepaald eiwit niet goed aangemaakt. Dit eiwit wordt het ADP-ribosylhydrolase 3-eiwit genoemd, ook wel afgekort tot ADPRHL2-eiwit. Het ADPRHL2-eiwit vormt een onderdeel van het ARH-eiwit. Dit ARH-eiwit speelt een belangrijke rol in het lichaam bij omgaan met stress, koorts en ziek zijn. Als gevolg van



stress, koorts en ziek zijn wordt aan bepaalde eiwitten een vlaggetje gehangen (ADP-ribose). dit vlaggetje helpt om beschadigde eiwitten te repareren of op te ruimen.

In periodes van rust moet dit vlaggetje weer van de eiwitten afgehaald worden. De informatie van dit ADPRHL2-eiwit is belangrijk om dit vlaggetje weer van de eiwitten af te halen.

Zonder goed werkend ADPRHL2-eiwit blijven de vlaggetjes aan de eiwitten zitten wat niet de bedoeling is.

Naast het ADPRHL2-eiwit is ook een ander eiwit, het PARG-eiwit, in staat om de vlaggetjes van de eiwitten af te halen.

Afsterven hersencellen

De eiwitten met het ADP-ribose vlaggetje stapelen zich op in hersen- en zenuwcellen.

Hierdoor kunnen de hersen en zenuwcellen niet meer goed functioneren en zullen ze gaan afsterven. Geleidelijk aan zullen steeds meer hersencellen gaan afsterven. Hierdoor ontstaat eerst epilepsie en zullen later allerlei hersenfuncties gaan uitvallen. Hersencellen kunnen namelijk niet meer opnieuw aangroeien. Er ontstaat dus een steeds groter wordend tekort aan hersencellen. Zowel hersencellen in de grote als in de kleine hersenen als in het ruggenmerg gaan verloren.

Afsterven zenuwcellen

Ook zullen de zenuwcellen in het ruggenmerg en in de armen en benen geleidelijk aan afsterven. Ook hierdoor ontstaan in toenemende mate problemen met bewegen van de armen en de benen. Het niet goed werken van de zenuwen in de armen en benen wordt polyneuropathie genoemd.

Wat zijn de symptomen van CONDSIAS?

Grote variatie

Er bestaat een grote variatie in de ernst en de hoeveelheid van de verschillende symptomen waar kinderen met CONDSIAS last van krijgen.

Beginleeftijd

De eerste klachten bij CONDSIAS beginnen meestal op de peuter of kleuterleeftijd.

Normaal eerste levensjaar

De meeste kinderen met CONDSIAS worden normaal geboren en ontwikkelen zich in het eerste levensjaar net als andere kinderen zonder CONDSIAS. Ze gaan op hetzelfde tijdstip lachen, grijpen, rollen, zitten en staan, lopen en praten als andere kinderen zonder CONDSIAS.

Epilepsie

Epilepsie is vaak een van de eerste symptomen van deze ziekte. De epilepsieaanvallen ontstaan vaak op de peuterleeftijd. Verschillende type aanvallen kunnen voorkomen zoals aanvallen met staren en stil vallen (absences) of aanvallen met verstijven van armen en benen gevolgd door schokkende bewegingen met armen en benen (zogenaamde tonisch clonische aanvallen). De epilepsie aanvallen ontstaan vaak tijdens periodes met ziek zijn en koorts.

Terugval door koorts of stress

Vaak is koorts, ziek zijn of een periode met veel stress of spanning de aanleiding voor een terugval in de ontwikkeling. Kinderen verliezen tijdens koorts of ziek zijn vaardigheden die ze voorheen al wel beheersten zoals bijvoorbeeld fietsen of praten in zinnen.



Achterblijven in de ontwikkeling

Vaak gaat tussen de leeftijd van twee en zeven jaar opvallen dat kinderen zich langzamer ontwikkelen dan hun leeftijdsgenoten. Kinderen leren minder snel nieuwe vaardigheden aan zoals rennen, fietsen, knippen, plakken en/of het leren van nieuwe woorden en zinnen.

Problemen met bewegen

Geleidelijk aan ontstaan er steeds meer problemen met bewegen. In het begin hebben kinderen veel moeite om de balans te bewaren en gaan kinderen veel struikelen en vallen. Kinderen kunnen last krijgen van trillen van de handen wanneer ze een bepaald voorwerp willen pakken. Ook kunnen ongecontroleerd bewegingen voorkomen (chorea), schokjes (myoclonieën) of kan een arm, een been of een nek in een vreemde onbedoelde stand gaan staan, dit wordt dystonie genoemd. Kinderen weten vaak niet meer goed hoe ze bepaalde handelingen zoals kleren aantrekken moeten uitvoeren, dit wordt apraxie genoemd. Ook kunnen de spieren van de armen en benen steeds stijver worden, dit wordt spasticiteit genoemd. Ook dit maakt bewegen steeds lastiger.

Op een gegeven moment kunnen kinderen niet meer zelfstandig lopen. Zij hebben een rolstoel nodig om zich te verplaatsen.

Spierzwakte

Naast bovengenoemde bewegingsstoornissen krijgen kinderen ook steeds meer last van spierzwakte. De spieren worden steeds minder krachtig. Vaak worden de spieren ook geleidelijk aan dunner. Soms zijn kleine verspringende schokjes (fasciculatie) in de spieren zichtbaar. Ook door deze spierzwakte ontstaan in toenemende mate problemen met lopen.

Holvoeten

Met het ouder worden krijgt een deel van de kinderen zogenaamde holvoeten. De onderkant van de voet krijgt een holle vorm waardoor alleen de tenen en de hak nog maar de grond raken.

Verlies van spraak

Kinderen met CONDSIAS lopen vaak achter in hun spraak taal ontwikkeling. Ze hebben een beperkte woordenschat en vaak moeite om woorden uit te spreken. Geleidelijk aan verliezen ze de woordenschat die kinderen bezaten en praten kinderen helemaal niet meer. Ook begrijpen kinderen niet meer goed wat anderen tegen hen zeggen, ook het taalbegrip gaat achteruit. Vanaf een bepaald moment zijn kinderen helemaal niet meer in staat om te praten.

Problemen met zien

De ogen van kinderen met CONDSIAS maken vaak schokkerige bewegingen. Dit wordt een nystagmus genoemd. Het wordt voor kinderen steeds moeilijker om hun ogen te gaan bewegen. Beide ogen kunnen een verschillende kant op kijken waardoor kinderen scheel gaan zien. Het kan zijn dat de ogen op een gegeven moment in het beloop van de ziekte helemaal niet meer kunnen bewegen. Kinderen moeten dan met hun hoofd gaan draaien om in een andere richting te kunnen kijken.

Ook kunnen de oogleden gaan hangen. Dit wordt een ptosis genoemd.

Ook gaan kinderen met CONDSIAS geleidelijk aan steeds slechter zien omdat de hersenen de signalen van de ogen niet meer goed kunnen verwerken. Dit wordt een cerebrale visusstoornis genoemd.



Problemen met horen

Een deel van de kinderen met CONDSIAS gaat geleidelijk aan slechter horen. Zij worden slechthorend of doof.

Gedragsveranderingen

Kinderen met CONDSIAS laten vaak gedragsveranderingen zien. Veel kinderen zijn prikkelbaar en kunnen niet goed tegen te veel lawaai of te veel drukte om hen heen. Kinderen raken gemakkelijk angstig of verdrietig hierdoor. Kinderen met CONDSIAS huilen gemakkelijker zonder dat altijd duidelijk is waarom kinderen moeten huilen.

Problemen met eten

Op een gegeven moment gaat zelf eten en kauwen steeds moeilijker. Het lukt kinderen steeds minder goed om zelfstandig te kunnen eten en drinken. Kinderen verslikken zich gemakkelijk in het eten en drinken en moeten dan hoesten tijdens het eten. In het begin helpt het om het eten in kleine stukjes te snijden, later moet alles fijn gemalen worden en op een gegeven moment is het niet meer veilig om zelf te eten. Kinderen zullen dan sondevoeding nodig hebben om voldoende voedingsstoffen en vocht binnen te krijgen.

Kwijlen

Ook wordt het lastiger om speeksel weg te slikken waardoor het speeksel uit de mond weg kan lopen en kinderen last krijgen van kwijlen.

Reflux

Door de veranderde spierspanning in het lichaam kunnen kinderen last krijgen van terugstromend maagzuur vanuit de maag naar de slokdarm of zelfs naar de keel en de mond. Dit zuur is prikkelend en pijnlijk. Hierdoor kunnen kinderen ook slechter gaan eten, zuur uit de mond ruiken of moeten gaan huilen. Reflux kan ook zorgen voor het ontstaan van longontstekingen.

Problemen met slapen

Slapen gaat geleidelijk aan steeds moeilijker. Kinderen hebben moeite om in slaap te vallen, slapen vaak kort en zijn snel weer wakker. Daarna is het vaak lastig om weer opnieuw in slaap te vallen. Epilepsie aanvallen kunnen de slaap verstoren.

Incontinentie

Kinderen met CONDSIAS worden meestal niet zindelijk. Kinderen die wel zindelijk zijn geweest verliezen de controle over hun blaas en darmen weer.

Problemen met ademhalen

Laat in het ziektebeloop kunnen kinderen moeite krijgen om slijm goed op te hoesten. Kinderen krijgen dan een rochelende ademhaling en zijn vatbaarder voor het krijgen van een luchtweginfectie of longontsteking.

Scoliose

Een deel van de kinderen krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. De scoliose kan zorgen voor problemen met zitten, liggen en staan. Ook kan de scoliose zorgen voor pijnklachten in de rug of problemen met ademhalen.

Hoe wordt de diagnose CONDSIAS gesteld?



Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een peuter/kleuter/lagere schoolkind die achteruit gaat in de ontwikkeling en epilepsie ontwikkelt, wordt vaak gedacht aan een stofwisselingsziekte of een fout in het DNA. Omdat CONDSIAS een zeer zeldzame ziekte is, zal er meestal niet aangedacht worden. Er zijn vele andere aandoeningen die ook een soortgelijk ziektebeloop kennen. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om de juiste diagnose te stellen.

Bloedonderzoek

Bij regulier bloedonderzoek worden geen afwijkingen gevonden bij kinderen met CONDSIAS.

DNA-onderzoek

Door bloedonderzoek is het mogelijk om het DNA te onderzoeken. Bij kinderen met CONDSIAS kunnen twee foutjes in het ADPRHL2-gen van beide chromosomen 1 worden aangetoond.

Door ook het bloed van de ouders te onderzoeken kan gekeken worden of beide ouders drager zijn van deze fout in het DNA of dat de fout in het DNA bij het kind zelf is ontstaan. Tegenwoordig wordt vaak een breed DNA onderzoek ingezet waarbij in een keer een heleboel mogelijke foutjes in het DNA die achteruitgang van de ontwikkeling kunnen geven worden onderzocht, zonder dat er gericht naar gezocht wordt. Zo wordt ook steeds vaker de diagnose CONDSIAS gesteld.

MRI-scan

In het beginstadium is vaak nog niet duidelijk dat er sprake is van CONDSIAS. Omdat het wel duidelijk is dat de hersenen niet meer goed functioneren, zal vaak een scan van de hersenen gemaakt worden. Bij kinderen met CONDSIAS is vaak te zien dat de grote en de kleine hersenen te klein zijn voor de leeftijd van het kind. Ook kan de zogenaamde witte stof een wittige kleur hebben rondom de hersenholtes. Deze afwijkingen zijn niet specifiek voor CONDSIAS maar kunnen ook bij andere aandoeningen worden gezien. Wanneer de MRI scan herhaald wordt in de loop van de tijd, dan zal vaak opvallen dat de hersenen steeds kleiner van volume worden omdat steeds meer hersencellen verloren gaan.

EEG

Wanneer kinderen met CONDSIAS epileptische aanvallen krijgen zal vaak een EEG (hersenscan) gemaakt worden. Op het EEG is bij CONDSIAS epileptische activiteit te zien. Ook is vaak te zien dat de hersenen tussen de epilepsieaanvallen door in een trager tempo werken dan gebruikelijk. Het EEG-patroon is niet specifiek voor CONDSIAS maar kan bij meerdere ziektes gezien worden.

EMG

Door middel van EMG onderzoek kan onderzocht worden hoe de zenuwen in de armen en benen hun werk doen. Dit onderzoek is belastend voor kinderen en wordt daarom meestal niet uitgevoerd. EMG onderzoek kan laten zien dat er sprake is van een zogenaamde axonale polyneuropathie.

Spierbiopt

Een deel van de kinderen waarbij de diagnose niet duidelijk was heeft een spierbiopt gehad. In dit spierbiopt is te zien dat er te weinig type 2 spiervezels zijn en dat de spiervezels verschillende grootte hebben.



Oogarts

Vanwege de problemen met zien zullen veel kinderen naar de oogarts verwezen worden. De oogarts kan zien dat de oogbewegingen afwijkend zijn. Er zijn echter geen kenmerkende afwijkingen te zien aan de ogen die een clue geven dat er sprake is van CONDSIAS.

Hoe wordt CONDSIAS behandeld?

Kwaliteit van leven

Centraal in de behandeling van kinderen met deze aandoening staat het behouden van zo veel mogelijk kwaliteit van leven. Helaas nemen de klachten als gevolg van het hebben van deze aandoening in een snel of in een wat minder snel tempo toe en zullen kinderen steeds opnieuw moeten inleveren. Dat is heel moeilijk, vooral voor de ouders en de andere kinderen in het gezin. Het kind zelf zal hier zelf steeds minder van mee krijgen. Het is goed als ouders samen met hun andere kinderen en familie al in een vroeg stadium nadenken op wat voor manier zij hun kindje met deze aandoening willen begeleiden. Een maatschappelijk werkende, een psycholoog en verpleegkundigen van de kinderthuiszorg kunnen ouders hierbij helpen.

Activiteiten om van te genieten

Kinderen met CONDSIAS krijgen in toenemende mate problemen en minder mogelijkheden om zich zelf te vermaken en te ontspannen. Ook zijn er vaak veel verzorgende handelingen nodig die kinderen niet altijd prettig vinden. Het is heel belangrijk om elke dag ook tijd te maken voor activiteiten om samen van te genieten, zoals schommelen in een hangmat, snoezelen, aangepast paardrijden, zwemmen in warm water, luisteren naar rustige muziek, een massage. Het is goed om te kijken wat bij een kind past en waar een kind en de andere gezinsleden van kunnen genieten.

Behandelen koorts

Het is niet bekend of het zinvol is om koorts te onderdrukken om achteruitgang van deze ziekte te voorkomen. De vraag is of de achteruitgang komt door de verhoogde lichaamstemperatuur of door het ziek zijn. Er kan overwogen worden om bij koorts 4 tot 6 keer per dag paracetamol te geven om zo een te sterke verhoging van de lichaamstemperatuur te voorkomen.

Antibiotica

Het kan zinvol zijn kinderen met CONDSIAS sneller antibiotica te geven dan kinderen zonder deze aandoening, om zo ernstig ziek worden zo veel mogelijk te voorkomen. Kinderen die vaak last hebben van infecties kunnen baat hebben bij een lage dosering antibiotica gedurende een aantal dagen per week om infecties te voorkomen.

Medicijnen voor bewegingsstoornissen

Er bestaan medicijnen die bewegingsstoornissen kunnen verminderen. Helaas zijn deze medicijnen lang niet altijd effectief. Vaak hebben de medicijnen ook bijwerkingen. Per kind zal gekeken moeten worden of het inzetten van medicijnen helpt om minder last te hebben van bewegingsstoornissen. Dystonie kan behandeld worden met medicijnen zoals baclofen, botuline toxine, trihexyfenidyl of clonazepam. Myoclonieën reageren ook vaak op een behandeling met clonazepam of levetiracetam. Chorea is meestal moeilijk te behandelen maar kan reageren op tetrabenazine.

Epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om nieuwe epileptische aanvallen te voorkomen. Verschillende medicijnen kunnen hiervoor gebruikt worden, er bestaat geen



duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die regelmatig gebruikt worden zijn: levetiracetam, valproaat, clobazam, zonisamide en fenobarbital. Mogelijk kunnen carbamazepine, fenytoïne en lamotrigine beter niet gebruikt worden, omdat deze medicijnen myoclonieën, een veel voorkomende vorm van epilepsie bij CONDSIAS kunnen verergeren.

Het doel van de behandeling is zo min mogelijk aanvallen met ook zo min mogelijk bijwerkingen van medicijnen. Streven naar aanvalsvrijheid is in de regel niet haalbaar en geeft ook te veel bijwerkingen waardoor de kwaliteit van leven slechter is dan met enkele aanvallen.

Wanneer het met medicijnen onvoldoende lukt om de epilepsie onder controle te krijgen dan kunnen ook andere behandelingen om epilepsieaanvallen te voorkomen zoals een ketogeen dieet, een behandeling met methylprednisolon via een infuus of met tabletten prednison of een nervus vagus stimulator ingezet worden om nieuwe aanvallen te voorkomen.

Problemen met slapen

Een vast ritueel voor het slapen gaan en een vaste ritme van slapen en opstaan, helpt kinderen om zo goed mogelijk te kunnen slapen. Rustige muziek of een voetmassage kan kinderen helpen om gemakkelijker in slaap te vallen. Sommige kinderen hebben baat bij een verzwarringsdeken om goed in slaap te kunnen vallen.

Wanneer inslapen erg moeilijk is kan het medicijn melatonine helpen om het inslapen beter te laten verlopen. Ook kan dit zorgen voor een algeheel beter slaappatroon gedurende de hele nacht. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Later in het ziektebeloop worden vaak slaapmiddelen zoals clonazepam, chloralhydrat, clonidine pregabaline of zolpidem gebruikt omdat melatonine dan vaak onvoldoende effect heeft.

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.

Wanneer er problemen zijn met het bewaren van de balans dan kan een wandelstok, kruk, looprekje of rollator helpen om de balans wel te kunnen bewaren. Een fysiotherapeut kan advies geven, welk hulpmiddel het beste gebruikt kan worden. Op een gegeven moment zullen kinderen een rolstoel nodig hebben om zich te verplaatsen. De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe kinderen zo goed mogelijk in een rolstoel of in bed kunnen liggen.

Ergotherapie

Een ergotherapeut kan tips en adviezen geven hoe de verzorging en de dagelijks activiteiten van een kind zo soepel mogelijk kunnen verlopen. Ook kan de ergotherapeut advies geven over materialen waarmee het kind kan spelen. Veel kinderen kunnen nog lang genieten van knuffelen en zacht aanraken, anderen genieten veel van zachte muziek. Een ergotherapeut geeft vaak ook advies over de juiste rolstoel, een aangepast bed, een bedbox in de kamer of een zitstoel in huis zodat kinderen goed ondersteund kunnen zitten of liggen.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Jonge kinderen kunnen baat hebben bij een speciale speen op een fles om zo zelf veilig te kunnen drinken. Indikken van drinken kan soms ook helpen om verslikken in drinken te voorkomen, soms werkt het ook juist averechts. Ook is de houding waarin kinderen



eten en drinken belangrijk om verslikken zo veel mogelijk te voorkomen.

Wanneer praten moeilijk wordt, kan communicatie ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken zonder woorden te gebruiken. Sommige kinderen hebben baat bij een spraakcomputer. Helaas gaan deze kinderen ook in hun denkvermogen en zichtvermogen achteruit zodat het wel steeds moeilijker wordt om ook op deze manier te communiceren.

Diëtiste

Een diëtiste kan berekenen hoeveel calorieën en voedingsstoffen een kind nodig en adviezen geven over voeding of sondevoeding om aan deze behoefte te voldoen. Ook kan de diëtiste adviezen geven over het klaarmaken van het eten, zodat kinderen zolang dit veilig kan kunnen genieten van zelfstandig eten.

Mondhygiëniste en tandarts

Het is belangrijk om het gebit van kinderen met CONDSIAS goed te verzorgen.

Tandenpoetsen kan steeds lastiger worden. Een mondhygiëniste kan adviezen geven hoe de mondverzorging het beste kan verlopen.

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een beperking omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt.

Revalidatiearts

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

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later op dezelfde manier onderwijs te gaan volgen, zolang dat haalbaar is en meerwaarde heeft voor kinderen met CONDSIAS.

Pijnbehandeling

Spasticiteit en dystonie kunnen zorgen voor pijnklachten. Naast behandeling van de spasticiteit en de dystonie kunnen pijnstillers helpen om pijnklachten te verminderen. Vaak zijn middelen zoals paracetamol voldoende. Soms zijn in een later stadium van de ziekte andere pijnstillers zoals diclofenac, gabapentine, clonidine, amitriptyline, methadon of morfine nodig om pijnklachten weg te nemen.

Sondevoeding

Op een gegeven moment zullen kinderen met CONDSIAS niet meer in staat zijn om zelfstandig te eten en te drinken. Daarom is het vaak nodig om kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om zich goed te voelen. In eerste instantie wordt vaak gekozen voor een neusmaagsonde: de sonde loopt via de neus en de keel naar de maag toe. Wanneer langere tijd een sonde nodig is, kan er voor gekozen worden om door middel van een kleine operatie een sonde via de buikwand rechtstreeks in de maag aan te brengen. Zo'n sonde wordt een PEG-sonde genoemd. Later kan deze vervangen worden door een zogenaamde mickeybutton. Deze operatie kan alleen uitgevoerd worden als kinderen nog in een redelijke lichamelijke conditie zijn.

Reflux

Door een lage spierspanning of later juist door een hoge spierspanning kan de zure maaginhoud terugstromen naar de slokdarm, keel of mond wat vervelend is voor kinderen.

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 en 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. Het zal van de conditie van het kind afhangen of een dergelijke operatie een zinvolle behandeloptie is.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Soms wordt gekozen voor het medicijn trihexyfenidyl omdat dit zowel spasticiteit/dystonie als kwijlen kan verminderen. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen. Per kind zullen de voor- en nadelen van elke behandeling moeten worden afgewogen om te kijken wat de beste behandeling is.

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. Soms zijn zetpillen nodig om de ontlasting op gang te krijgen.

Antibiotica

Een deel van de kinderen die vaak terugkerende infecties heeft, heeft baat bij een lage dosering antibiotica om nieuwe infecties te voorkomen. Per kind moeten de voordelen van het geven van de antibiotica worden afgewogen tegen de nadelen ervan (antibiotica doden ook nuttige bacteriën in de darmen).

Vaccinatie

Een griepvaccinatie kan helpen te voorkomen dat kinderen ernstig ziek worden als gevolg van het griepvirus.

Rustgevende medicijnen

Kinderen die heel prikkelbaar of angstig zijn kunnen baat hebben bij rustgevende medicijnen zoals lorazepam of aripiprazol. Ook gabapentine en vigabatrine kunnen helpen om meer rust te vinden.

Tijd voor samen zijn

De zorg voor een kindje met CONDSIAS zal veel vragen van ouders. Ouders zullen veel tijd kwijt zijn met verzorging van hun kind of zelfs met medische handelingen zoals het geven van medicijnen of sondevoeding. Het is ook heel belangrijk om er ook voor te waken dat er tijd blijft voor samen zijn als gezin of even als ouders onder elkaar, voor samen knuffelen waar kinderen met deze aandoening vaak van kunnen genieten en te zoeken naar manieren van contact waar iedereen plezier aan beleeft.

Hulp vragen aan anderen (bekenden of onbekenden) is voor veel ouders lastig, maar het is wel belangrijk om in een vroeg stadium na te denken over het vragen en organiseren van hulp. Dit om te voorkomen dat ouders de hele dag bezig zijn met zorgen en er geen tijd meer over is over fijne momenten samen met het kind met CONDSIAS, de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.



Thuiszorg

De zorg voor kinderen met CONDSIAS zal steeds meer gaan vragen van ouders en andere familieleden omdat kinderen steeds minder zelf zullen kunnen. De thuiszorg kan ouders helpen bij het uitvoeren van deze zorg. Het helpt vaak om in een vroeg stadium van de ziekte al contact te hebben met de thuiszorg zodat deze een team van mensen kunnen vormen die de hulp in de toekomst kunnen gaan bieden. Er bestaat gespecialiseerde kinderthuiszorg met kinderverpleegkundigen die ervaring hebben met de zorg voor ernstig zieke kinderen.

Laatste levensfase

Helaas is CONDSIAS een aandoening waar de meeste kinderen aan komen te overlijden. Veel ouders vinden dit spannend en proberen hier zo min mogelijk aan te denken. Ouders die eerder hebben meegemaakt dat hun kindje is overleden aan deze ziekte geven achteraf vaak aan, dat zij dit niet als eng of hebben beleefd. Het helpt vaak om over dit moeilijke onderwerp van te voren te spreken met de kinderneuroloog, de huisarts, de thuiszorg, de psycholoog of de maatschappelijk werkende. Ook is het belangrijk om afspraken te maken over wel of niet opname op een intensive care afdeling, opname in een ziekenhuis of juist kiezen voor thuis blijven in de vertrouwde situatie. Het boek koesterkind bevat voor ouders veel waardevolle informatie. Het kenniscentrum kinderpalliatieve zorg is een organisatie voor kinderen in een palliatieve fase die ouders die zorgt voor verspreiding van kennis om deze fase zo goed mogelijk te laten verlopen. Veel academische ziekenhuizen hebben een kindercomfortteam die ouders kunnen helpen welke mogelijke opties en keuzes er zijn voor ouders. Zo kunnen ouders zorgen dat de laatste levensfase en het overlijden van hun kind, hoe moeilijk ook, verloopt op een manier die het beste bij hen past.

Begeleiding

Een maatschappelijk werkende of psycholoog kan ouders en andere kinderen in het gezin begeleiding geven hoe om te gaan met het nieuws dat hun kind deze ernstige aandoening heeft. Samen met hen kunnen ouders kijken welke manier van begeleiden van hun kind met deze ernstige ziekte het beste bij de ouders past.

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 CONDSIAS.

Wat betekent het hebben van CONDSIAS voor de toekomst?

Toename problemen

Kinderen met CONDSIAS krijgen in toenemende mate problemen bewegen, praten, zien en denken en last van epilepsie aanvallen.

Overlijden

Toename van klachten zorgt er voor dat kinderen steeds minder kunnen functioneren en verzwakken in hun conditie. Zonder behandeling komen kinderen met CONDSIAS helaas te overlijden op de kinderleeftijd. Reden van overlijden zijn vaak een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie, plotseling overlijden tijdens de slaap of een longontsteking. De kinderen die tot nu toe bekend zijn met deze ziekte hebben leeftijden tussen de 2 en 16 jaar bereikt. Het is goed mogelijk dat in de toekomst kinderen ontdekt worden die oudere leeftijd kunnen bereiken.

Kinderen krijgen

Door de ernst van deze ziekte zullen de meeste kinderen niet de volwassen leeftijd bereiken.



Voor hen die wel de volwassen leeftijd bereiken, zijn er meestal te veel lichamelijke en geestelijke beperkingen om zelf kinderen te gaan krijgen.

Hebben broertjes of zusjes ook kans om CONDSIAS te krijgen?

Erfelijke ziekte

CONDSIAS is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het CONDSIAS-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook CONDSIAS 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 CONDSIAS heeft. Beide ingrepen hebben een klein risico op het ontstaan van een miskraam (0,5% bij de vlokcentest en 0,3% bij de vruchtwaterpunctie). Meer informatie over prenatale diagnostiek kunt u vinden op de website: www.npdn.nl.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

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

Referenties

1. Bi-allelic ADPRHL2 Mutations Cause Neurodegeneration with Developmental Delay, Ataxia, and Axonal Neuropathy. Danhauser K, Alhaddad B, Makowski C, Piekutowska-Abramczuk D, Syrbe S, Gomez-Ospina N, Manning MA, Kostera-Pruszczyk A, Krahn-Peper C, Berutti R, Kovács-Nagy R, Gusic M, Graf E, Laugwitz L, Röblitz M, Wroblewski A, Hartmann H, Das AM, Bültmann E, Fang F, Xu M, Schatz UA, Karall D, Zellner H, Haberlandt E, Feichtinger RG, Mayr JA, Meitinger T, Prokisch H, Strom TM, Płoski R, Hoffmann GF, Pronicki M, Bonnen PE, Morlot S, Haack TB. Am J Hum Genet. 2018;103:817-825.

Laatst bijgewerkt 20 maart 2019

Auteur: JH Schieving