



Primaire co-enzym Q10 deficiëntie

Wat is primair co-enzym Q10 deficiëntie?

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie is een aangeboren stofwisselingsziekte waarbij verschillende organen in het lichaam minder goed kunnen werken omdat ze onvoldoende energie hebben om goed te kunnen werken.

Hoe wordt primaire co-enzym Q10 deficiëntie ook wel genoemd?

Het woord deficiëntie geeft aan dat er een tekort is aan een bepaald stofje in het lichaam. Het stofje waar een tekort aan is wordt co-enzym Q10 genoemd. Een enzym is een eiwit die een stof om kan vormen tot een andere stof. Het woord primair geeft aan dat het tekort aan co-enzym Q10 is ontstaan als gevolg van een foutje in het erfelijk materiaal. Een tekort aan co-enzym Q10 kan bijvoorbeeld ook ontstaan als gevolg van gebruik van bepaalde medicijnen, dit wordt een secundaire co-enzym Q10 deficiëntie genoemd.

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie wordt ook wel afgekort met de letters COQ10D.

Verschillende types

Inmiddels zijn er 8 verschillende types foutjes in het erfelijk materiaal ontdekt die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van een primaire co-enzym Q10 deficiëntie. Daarom staat er achter het woord primaire co-enzym Q10 deficiëntie vaak een type nummer, type 1 t/m 8. Achter de afkorting COQ10D staat dan vaak een getal, bijvoorbeeld COQ10D1, geeft aan dat het hier om type 1 gaat. De verschillende types lijken veel op elkaar, maar kennen ook verschillen.

Mitochondriële ziekte

Als gevolg van het missen van co-enzym Q10 werken de mitochondriën, de energiefabriekjes in het lichaam niet goed. Aandoeningen waarbij de mitochondriën niet goed werken worden mitochondriële ziekten genoemd.

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie behoort tot deze groep van mitochondriële ziekten.

Hoe vaak komt primaire co-enzym Q10 deficiëntie voor?

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie is een zeldzame ziekte. Het is niet precies bekend hoe vaak Primaire co-enzym Q10 deficiëntie voorkomt. Geschat wordt dat het minder vaak dan bij één op de 100.000 kinderen voorkomt.

Waarschijnlijk is ook lang niet bij alle kinderen en volwassenen de juiste diagnose gesteld. Dankzij nieuwe genetische technieken zal het in de toekomst gemakkelijker worden om de juiste diagnose te stellen.

Bij wie komt primaire co-enzym Q10 deficiëntie voor?

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie is al voor de geboorte aanwezig. Het kan wel enige tijd duren voordat duidelijk is dat er sprake is van primaire co-enzym Q10 deficiëntie. De eerste klachten ontstaan meestal op de kinderleeftijd, maar ook pas op volwassen leeftijd, zelfs pas op seniorenleeftijd.

Zowel jongens als meisjes kunnen primaire co-enzym Q10 deficiëntie krijgen.

Waar wordt primaire co-enzym Q10 deficiëntie door veroorzaakt?

Foutje in erfelijk materiaal

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie wordt veroorzaakt door een foutje op een stukje materiaal van een chromosoom. Inmiddels zijn er 8 verschillende foutjes bekend die allemaal kunnen zorgen dat een primaire co-enzym Q10 deficiëntie ontstaat.

deze tekst kunt u nalezen op

www.kinderneurologie.eu



Type	Plaats foutje	Chromosoom
1	COQ2-gen	4
2	PDSS1-gen	10
3	PDSS2-gen	6
4	ADCK3-gen	1
5	COQ9-gen	16
6	COQ6-gen	14
7	COQ4-gen	9
8	COQ7-gen	16

Autosomaal recessief

Primaire co-enzym Q10 deficiëntie erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen allebei een fout bevatten in het zelfde stukje erfelijke materiaal (gen). Vaak zijn beide ouders drager van een foutje op een chromosoom.

Wanneer een kind van beide ouders het chromosoom met de fout krijgt, dan krijgt dit kind Primaire co-enzym Q10 deficiëntie. 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

Bij een autosomaal recessieve aandoening zijn beide ouders vaak drager van een afwijkend gen. Ze hebben dus een gen met afwijking en een gen zonder afwijking. Omdat ze zelf ook een gen zonder afwijking hebben, hebben de ouders zelf geen klachten.

Wanneer beide ouders drager zijn, dan hebben zij 25 % kans om een kindje te krijgen met Primaire co-enzym Q10 deficiëntie.

Afwijkend eiwit

Dit stukje chromosoom bevat informatie voor de aanmaak bepaalde eiwitten. Deze eiwitten zorgen allemaal voor de aanmaak van een onderdeel van co-enzym Q10. Zonder deze eiwitten kan het co-enzym Q10 niet goed functioneren.

Co-enzym Q10 speelt een belangrijke rol in de mitochondriën, de energiefabriekjes van het lichaam. Co-enzym Q10 vervoert namelijk elektronen van complex I, naar complex II, naar complex III in de mitochondriën. Een tekort aan co-enzym Q10 maakt dat de cellen in het lichaam onvoldoende energie kunnen aanmaken. Hierdoor kunnen deze cellen hun werk niet goed doen.

Vooraf organen die veel energie nodig hebben zoals de spieren, de hersenen, de lever, de nieren en de ogen hebben last van dit tekort aan energie. Vaak is het zo dat het ene orgaan er meer last van heeft dan het andere orgaan.

Co-enzym Q10 is ook een zogenaamd antioxidant. Het vangt schadelijke zuurstofradicalen weg die schade kunnen veroorzaken in het lichaam.

Wat zijn de symptomen van primaire co-enzym Q10 deficiëntie?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in de hoeveelheid en de ernst van de symptomen die verschillende kinderen met primaire co-enzym Q10 deficiëntie hebben. Sommige kinderen of



volwassenen hebben meerdere symptomen, andere maar een symptoom bijvoorbeeld alleen spierklachten of alleen problemen van de nieren.

Het valt van te voren niet te voorspellen van welke symptomen een kind last zal krijgen. Geen kind zal alle onderstaande symptomen tegelijkertijd hebben.

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling. Een deel van de kinderen heeft een lager geboortegewicht.

Lage spierspanning

Jonge kinderen met primaire co-enzym Q10 deficiëntie zijn vaak slap in hun spieren.

Kinderen moeten goed vastgehouden en ondersteund worden wanneer ze opgetild worden.

Door de lagere spierspanning is het voor kinderen lastig om hun hoofd op te tillen.

Op latere leeftijd hebben kinderen door de lage spierspanning vaak platvoetjes die gemakkelijk naar binnen toe knikken waardoor kinderen op hun voetrand lopen.

Problemen met drinken

Jonge kinderen met deze aandoening hebben vaak problemen met drinken. Kinderen hebben moeite om goed aan de borst of uit een fles te drinken. Het drinken gaat langzaam en kost heel veel tijd. Kinderen laten de borst of de speen vaak los.

Ontwikkelsachterstand

Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie ontwikkelen zich langzamer dan andere kinderen. Dit komt door de lage spierspanning en ook door een tekort aan energie. Kinderen gaan later rollen, zitten, staan en lopen en praten dan andere kinderen. Een deel van de kinderen leert dit uiteindelijk wel op een latere leeftijd. Voor een ander deel van de kinderen is het te moeilijk om te leren lopen en te leren praten.

Spraaktaalontwikkeling

Kinderen met deze aandoening zijn vaak ook later met hun spraaktaalontwikkeling. De eerste woordjes komen later dan gebruikelijk. Sommige kinderen leren praten in zinnen, voor andere kinderen is dit te moeilijk, zij maken klanken, gebaren of losse woorden. Dit zal ook samenhangen met de aan- of afwezigheid van problemen met horen als gevolg van deze aandoening. Kinderen met deze aandoening zijn vaak moeilijker verstaanbaar voor andere mensen. Sommige kinderen praten zacht, dit maakt ook dat ze moeilijker verstaanbaar zijn.

Evenwichtsproblemen

Vaak hebben kinderen met deze aandoening problemen met het bewaren van het evenwicht. Kinderen vinden het moeilijk om stabiel te kunnen zitten en staan, ze raken gemakkelijker uit evenwicht en kunnen daardoor omvallen. Om dit omvallen te voorkomen zetten kinderen die kunnen lopen hun voeten verder uit elkaar, hierdoor staan kinderen stabiel. Iets pakken met de handen kan lastig zijn voor kinderen met deze aandoening. Kinderen grijpen vaak naast het voorwerp wat ze willen pakken. Hun handen kunnen een trillende beweging maken.

Spasticiteit

Een deel van de kinderen krijgt met het ouder worden juist een hogere spierspanning, vaak in de benen. De benen worden hierdoor stijver. Soms heeft dit voordelen voor een kind en helpt de stijfheid in de benen om te kunnen staan en lopen. De stijfheid kan het lopen en bewegen ook juist tegenwerken en moeilijker maken. Een te hoge spierspanning wordt ook wel spasticiteit genoemd.



Dystonie

Naast de spasticiteit komt bij een deel van de kinderen ook dystonie voor. Dystonie is een onbedoeld afwijkende stand van een lichaamsdeel. Armen, benen of de nek kunnen in een vreemde stand gaan staan zonder dat het kind dit zelf wil. Hierdoor gaat bewegen lastiger. Ook kan de afwijkende stand zorgen voor spierpijn in de spieren.

Spierzwakte

Kinderen met deze aandoening hebben vaak minder kracht in hun spieren dan andere kinderen. Hierdoor wordt het lastiger om een voorwerp op te tillen of om bijvoorbeeld de trap op te lopen of uit een stoel op te staan. Kinderen die kunnen lopen bewegen tijdens het lopen vaak veel met de heupen heen en weer, hierdoor ontstaat een zogenaamde waggelgang.

Spierpijn

Kinderen met deze aandoening hebben veel sneller last van spierpijn als teken dat de spieren vermoeid zijn. Spierpijn komt aan het eind van de dag vaker voor dan aan het begin van de dag. Sommige kinderen krijgen juist in de nacht wanneer ze op bed liggen en kunnen ontspannen veel last van spierpijn in de benen.

Polyneuropathie

Bij een deel van de kinderen werken de zenuwen die in de armen en benen lopen ook minder goed. Hierdoor kunnen kinderen niet meer zo goed voelen

Afwijkende stand van de voeten

Veel kinderen met deze aandoening hebben platvoetjes die naar binnen toe knikken (platknikvoetjes). Dit maakt lopen op de voeten veel moeilijker. Sommige kinderen die een hoge spierspanning in de benen krijgen ontwikkelen juist holle voeten met een hoge wreef, ook dit maakt lopen op de voeten moeilijker.

Vermoeidheid

Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie zijn sneller vermoeid dan andere kinderen. Ze kunnen een activiteit minder lang volhouden en hebben dan even rust nodig. Jonge kinderen slapen vaak meer dan kinderen zonder deze aandoening.

Epilepsie

Een deel van de kinderen met deze aandoening krijgt last van epilepsieaanvallen. De aanvallen kunnen op verschillende leeftijden ontstaan. Ook kunnen verschillende soorten aanvallen ontstaan: aanvallen met verstijven van het lichaam, aanvallen met schokken in de armen en/of benen, aanvallen met verslappen, aanvallen met staren of aanvallen met kleine korte schokjes in het lichaam, myoclonieën genoemd.

Doofheid

Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie gaan geleidelijk aan steeds slechter horen doordat de gehoorzenuw steeds minder goed gaat functioneren. Uiteindelijk worden de meeste kinderen doof.

Problemen met zien

Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie gaan geleidelijk aan ook steeds slechter zien doordat het netvlies in de ogen steeds minder goed zijn werk gaat doen. In het begin hebben kinderen hierdoor moeite om in een donkere omgeving goed te kunnen zien, later



ontstaan ook overdag problemen met zien. Ook kunnen er problemen met zien ontstaan doordat de oogzenuw minder goed werkt of doordat de hersenen de signalen die van de ogen afkomen minder goed verwerken. Dit laatste wordt een cerebrale visusstoornis genoemd. Bij een groot deel van de kinderen maken de ogen kleine schokkerige bewegingen, dit wordt nystagmus genoemd.

Hartproblemen

Het hart is ook een spier die veel energie nodig heeft. Vaak ontstaan er ook problemen met het hart. Om voldoende energie te kunnen blijven leveren wordt de hartspier dikker. Deze dikker wordende hartspier kan op den duur problemen gaan geven. Door de dikkere hartspier kan een hoge bloeddruk ontstaan. Op een gegeven moment is het hart niet meer in staat om voldoende bloed rond te pompen en ontstaat hartfalen, ook wel cardiomyopathie genoemd. Dit geeft klachten zoals vermoeidheid, snelle hartslag en kortademigheid. Sommige kinderen hebben last van hartritme stoornissen.

Ook kunnen aangeboren afwijkingen aan de hartkleppen voorkomen.

Nierproblemen

De nieren spelen ook een belangrijke rol bij de afvoer van afvalstoffen uit het lichaam. De nieren kunnen ook in de problemen komen als gevolg van deze aandoening. Vaak ontstaat een nefrotisch syndroom. De nieren doen hun werk niet meer goed, waardoor eiwitten in het lichaam verloren gaan in de nier. Het tekort aan eiwit in het lichaam kan er voor zorgen dat kinderen vocht gaan vasthouden. Bijzonder aan dit nefrotisch syndroom als gevolg van een primaire co-enzym Q10 deficiëntie is, dat het niet reageert op het gebruik van prednison, wat normaal gesproken vaak wel het geval is. Daarom wordt wel gesproken van een Steroid Resistant Nefrotic Syndrome (SRNS).

Ook kan een zogenaamde glomerulosclerose ontstaan. Het filtermembraan in de nieren raakt dan verdikt en kan hierdoor zijn werk niet goed doen. Het lichaam kan op deze manier geen schadelijke stoffen meer kwijt raken.

Leverproblemen

Een deel van de kinderen met deze aandoening heeft problemen met de lever. De lever werkt minder goed als zou horen. Dit wordt leverfalen genoemd. De lever speelt een belangrijke rol bij het afvoeren van afvalstoffen van het lichaam. Wanneer de lever niet goed werkt, kan dit zorgen voor een gele kleur van het oogwit of zelfs van de hele huid. Dit wordt geelzucht genoemd.

Problemen met eten

Door de afwijkende spierspanning in de spieren van het gezicht, kunnen kinderen problemen met eten krijgen. Eerst zullen er problemen ontstaan met het eten van harde stukjes in het eten en zullen kinderen nog wel in staat zijn om gemalen of vloeibaar voedsel te eten. Later zullen kinderen zich steeds meer gaan verslikken ook in gemalen voedsel, waardoor zelf eten en drinken niet meer veilig is. Deze kinderen zullen dan sondevoeding nodig hebben om voldoende voedingsstoffen binnen te krijgen.

Kwijlen

Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie hebben gemakkelijk last van kwijlen. Dit komt door afwijkende spierspanning in de spieren in het gezicht en rondom de mond, waardoor het speeksel gemakkelijk uit de mond loopt.

Reflux



Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie 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.

Verstopping

Verstopping van de darmen komt vaak voor bij kinderen met deze aandoening. De ontlasting komt dan niet elke dag en is vaak hard waardoor kinderen moeite hebben met poepen.

Bij een deel van de kinderen wisselen verstopping en diarree elkaar af.

Bloedarmoede

Kinderen met deze aandoening krijgen gemakkelijker last van bloedarmoede. Dit kan nog eens zorgen voor extra vermoeidheidsklachten en voor bleek zien en kortademigheid.

Huid

Een deel van de kinderen heeft een gemarmerde huid. Hier hebben kinderen zelf geen last van.

Vatbaarder voor infecties

Kinderen met deze aandoening zijn vatbaarder voor het krijgen van infecties. Regelmatig komen luchtweginfecties, oorontstekingen of blaasontsteking voor.

Scoliose

Een deel van de kinderen met deze aandoening krijgt een zijwaartse verkromming van de rug. Dit wordt een scoliose genoemd. Door de scoliose kunnen problemen ontstaan zoals rugpijn, moeite met zitten in de rolstoel of problemen met ademen.

Contracturen

Door de spasticiteit en de dystonie kunnen kinderen hun gewrichten niet meer goed strekken of buigen. Hierdoor kunnen de gewrichten vast gaan groeien in een bepaalde stand, waardoor ze ook niet meer goed te buigen of te strekken zijn. Dit vastgroeien van de gewrichten wordt een contractuur genoemd. Vaak ontstaat bijvoorbeeld een contractuur in de enkels waardoor kinderen hun voeten in spitsvoetstand hebben staan.

Kleine lengte

Kinderen met deze aandoening zijn vaak kleiner van lengte dan hun leeftijdsgenoten.

Hoofdgrootte

Verschillende hoofdgroottes worden gezien bij kinderen met deze aandoening. Sommige kinderen hebben een normale hoofdgrootte, andere juist een te groot hoofd en weer anderen een te klein hoofdje.

Hoe wordt de diagnose primaire co-enzym Q10 deficiëntie gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een kind met problemen in diverse organen en snelle vermoeibaarheid kan aan een stofwisselingsziekte worden gedacht. Er zijn echter veel



verschillende aandoeningen die allemaal voor deze symptomen kunnen zorgen. Aanvullend onderzoek zal nodig zijn om aan de diagnose primaire co-enzym Q10 deficiëntie te stellen.

Bloedonderzoek

Bij een groot deel van de kinderen is het stofje melkzuur (lactaat) verhoogd in het bloed. Dit kan een belangrijke aanwijzing zijn dat er sprake is van een mitochondriële ziekte. Vaak is de waarde van het spierenzym CK verhoogd.

Bij kinderen met deze aandoening zal met regelmaat bloed gecontroleerd worden om te kijken of er sprake is van bloedarmoede en om de nier- en leverfunctie in de gaten te houden.

Urineonderzoek

Onderzoek van de urine kan aantonen of er sprake is van eiwit verlies via de nieren.

Stofwisselingsonderzoek

Stofwisselingsonderzoek van bloed en urine laat bij kinderen met deze aandoening vaak een verhoogd lactaat en een verhoogd alanine zien. Dit is niet specifiek voor deze aandoening, maar kan ook bij andere mitochondriële ziekten worden gezien.

Spierbiopt

Wanneer de diagnose nog niet bekend is en gedacht wordt aan een stofwisselingsziekte van de mitochondriën dan kan een spierbiopt worden verricht om te onderzoeken hoe de mitochondriën functioneren. In dit spierbiopt is te zien dat de mitochondriën minder goed in staat zijn om voldoende energie te leveren. Vaak is de activiteit van complex I, II en/of III verlaagd. Ook kan in het spierbiopt gemeten worden dat er sprake is van een tekort aan co-enzym Q10.

Huidbiopt

Het is ook mogelijk om het te kort aan co-enzym Q10 aan te tonen in fibroblasten verkregen via een huidbiopt.

Genetisch onderzoek

Wanneer op grond van het stofwisselingsonderzoek aan deze diagnose wordt gedacht, kan door middel van gericht genetisch onderzoek op bloed gezocht worden naar het voorkomen van foutjes in het DNA die deze aandoening kunnen veroorzaken.

Tegenwoordig is het ook mogelijk om met behulp van een nieuwe genetische techniek (exome sequencing genoemd) deze diagnose te stellen zonder dat er specifiek aan gedacht was of naar gezocht is.

MRI-scan

Bij kinderen met een ontwikkelingsachterstand zal vaak een MRI scan gemaakt worden om te kijken wat de oorzaak is van de ontwikkelingsachterstand. De MRI scan kan bij deze aandoening hele verschillende beelden laten zien. Vaak hebben de hersenen een kleiner volume dan gebruikelijk, vooral de kleine hersenen zijn kleiner dan gebruikelijk.

De basale kernen diep in de hersenen kunnen een wittere kleur hebben dan gebruikelijk, maar dit hoeft niet het geval te zijn.

ECHO van de buik

In geval van leverfunctiestoornissen zal een ECHO van de buik gemaakt worden om te kijken of er afwijkingen te zien zijn aan de lever of aan de nier.



Leverbiopt

Bij kinderen met ernstig leverfalen op de babyleeftijd kan een leverbiopt verricht worden om te kijken wat de oorzaak is van het leverfalen. In dit biopt is vaak te zien dat de levercellen te veel vet bevatten en dat de mitochondriën in de levercellen een andere vorm hebben dan gebruikelijk.

EEG

Kinderen met epilepsie krijgen vaak een EEG om te kijken van welk soort epilepsie er sprake is. Op het EEG worden vaak epileptiforme afwijkingen gezien. Deze afwijkingen zijn niet kenmerkend voor deze aandoening, maar kunnen bij veel andere syndromen met epilepsie ook gezien worden.

KNO-arts

Kinderen met deze aandoening worden gezien door de KNO-arts/audioloog om vast te stellen of er sprake is van gehoorverlies.

BAEP

Met een BAEP onderzoek kan gekeken worden hoe de signalen vanuit de oren verwerkt worden in de hersenen en kan een uitspraak worden gedaan over de mate van slechthorendheid.

Oogarts

Kinderen met deze aandoening worden ook altijd gezien door de oogarts om te kijken of er problemen zijn met de functie van het netvlies of van de oogzenuw.

VEP

Met een VEP onderzoek kan gekeken worden hoe de signalen vanuit de ogen worden verwerkt door de hersenen.

Kindercardioloog

Een kindercardioloog kan door middel van een hartfilmpje (ECG) en ECHO van het hart beoordelen of er sprake is van een aangeboren hartafwijking of problemen met de hartfunctie.

Foto van de botten

Wanneer er sprake is van een verkromping van de wervelkolom zal vaak een foto van de botten gemaakt worden om de mate van verkromping vast te leggen en om te kijken hoe de wervels van de rug zijn aangelegd.

Hoe wordt een primaire co-enzym Q10 deficiëntie behandeld?

Behandeling met co-enzym Q10

Co-enzym Q10 bestaat in medicijn vorm (ubiquinol de actieve vorm of ubiquinone de inactieve vorm). Door middel van het gebruik van deze medicijnen kan het tekort aan co-enzym Q10 in het lichaam voor een groot deel worden voorkomen. Er bestaat zowel tabletten als drankje, co-enzym Q10 uit drankje of softgels wordt beter opgenomen in het lichaam dan co-enzym Q10 uit tabletten. Meestal krijgen kinderen tussen de 5 en 50 mg per kilogram lichaamsgewicht (gemiddeld 30 mg/kg/dag), verdeeld over een ochtend en een avonddosering. Ubiquinol heeft dit voorkeur indien dit beschikbaar is. Met behulp van deze behandeling kan voorkomen worden dat er nieuwe klachten ontstaan. Schade die al ontstaan is aan organen zal niet met een behandeling met co-enzym Q10 kunnen verdwijnen. Vooral klachten van de hersenen, de spieren en de nieren verbeteren na het gebruik van co-enzym



Q10 als medicijn. Meestal is het effect na een week of twee tot drie merkbaar. Kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie als gevolg van een foutje in het ADCK3-gen reageren vaak minder goed op een behandeling met co-enzym Q10.

In beweging blijven

Het is belangrijk dat kinderen met een primaire co-enzym Q10 in beweging blijven en hun spieren in een zo goed mogelijke conditie houden. Wanneer kinderen klachten krijgen van hun spieren, dan kunnen ze een korte pauze houden. Daarna is vaak weer mogelijk om door te gaan met bewegen. Een goede conditie van de spieren helpt om zo min mogelijk problemen met bewegen te hebben als gevolg van deze aandoening.

Fysiotherapie

Een kinderfysiotherapeut kan kinderen helpen hoe zij zich zo goed mogelijk kunnen bewegen ondanks de problemen die zij met bewegen hebben. Een fysiotherapeut kan advies geven over hulpmiddelen zoals een rollator of een looprekje die kunnen maken dat kinderen gemakkelijker kunnen bewegen. Ook probeert de fysiotherapeut er voor te zorgen dat kinderen die zelf onvoldoende kunnen bewegen, geen vergroeiing van hun gewrichten krijgen omdat ze zelf onvoldoende bewegen.

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 kinderen kunnen spelen ondanks hun beperkingen.

Logopedie

Een logopediste kan tips en adviezen geven indien er problemen zijn met zuigen, drinken, kauwen of slikken. Een goede houding waarbij kinderen goed rechtop zitten is belangrijk om zelf te kunnen drinken of eten. Ook kan de logopediste helpen om de spraakontwikkeling zo goed mogelijk te ondersteunen. Praten kan ook ondersteund worden door middel van gebaren of pictogrammen. Op die manier kunnen kinderen zich leren uitdrukken ook als ze geen woorden kunnen gebruiken.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy of een rolstoel. Spalken kunnen helpen om vergroeiingen van gewrichten te voorkomen.

Ook is het mogelijk via een revalidatie centrum naar een aangepaste peutergroep te gaan en daar ook therapie te krijgen en later via het revalidatiecentrum naar school toe te gaan.

Spasticiteit en dystonie

Er bestaan diverse medicijnen die de verhoogde spierspanning en spasticiteit kunnen verminderen. Het meest gebruikte medicijn hiervoor is baclofen. Er wordt gezocht naar een dusdanige dosering baclofen waarbij de spierspanning verlaagd wordt zodat bewegen makkelijker wordt zonder dat de spieren te slap worden. Er bestaat ook een mogelijkheid om dit medicijn via een pompje toe te dienen, een baclofenpomp.

Met behulp van botuline toxine injecties kan de spasticiteit van de spieren waarin deze injectie wordt gegeven, gedurende een aantal maanden verminderd worden. Dit kan maken dat kinderen beter kunnen bewegen.

Naast baclofen en botuline toxine injecties kunnen ook andere medicijnen gebruikt worden, die spierspanning kunnen verlagen zoals trihexyfenidyl(artane ®) en clonazepam (rivotril®).



Deze medicijnen hebben ook effect op vermindering van de dystonie.

Behandeling epilepsie

Met behulp van medicijnen wordt geprobeerd om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk te voorkomen en het liefst er voor te zorgen dat er helemaal geen epilepsieaanvallen meer voorkomen. Soms lukt dit vrij gemakkelijk met een medicijn, maar bij een deel van de kinderen is het niet zo eenvoudig en zijn combinaties van medicijnen nodig om de epilepsieaanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verskillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®).

Bij een deel van de kinderen zal het niet lukken om de epilepsieaanvallen met medicijnen onder controle te krijgen. Er bestaan ook andere behandelingen die een goed effect kunnen hebben op de epilepsie, zoals een ketogeen dieet, een nervus vagusstimulator, of een behandeling met methylprednisolon. Ook een combinatie van deze behandelingen met medicijnen die epilepsie onderdrukken is goed mogelijk.

Melatonine

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.

School

Een deel van de kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie volgt regulier onderwijs. Kinderen met beperkingen op gebied van bewegen, zien en horen gaan vaak naar speciaal onderwijs. In het speciaal onderwijs zijn de klassen kleiner en kan het lesprogramma meer afgestemd worden op de mogelijkheden van het kind. Vanwege de lichamelijke beperkingen gaan veel kinderen naar een school verbonden aan een revalidatiecentrum. Het is heel belangrijk om kinderen met dit syndroom ook niet te onder stimuleren. Door hun lichamelijke beperking en trage manier van reageren wordt vaak gedacht dat kinderen de informatie die ze aangeboden is niet goed begrijpen, maar dit hoeft helemaal niet het geval te zijn.

Kindernefroloog

De kindernefroloog kijkt in geval van een nierziekte welke behandeling voor de nierziekte nodig is. Zogenaamde ACE-remmers kunnen gebruikt worden om eiwitverlies in de nieren te verminderen. Wanneer de nieren ondanks behandeling slecht blijven werken kan een niertransplantatie nodig zijn.

Kindercardioloog

De kindercardioloog kijkt welke behandeling geschikt is voor een hartprobleem. Sommige kinderen gebruiken plastabletten om het hart minder te belasten.

KNO-arts

Een KNO-arts kan door middel van hoortoestellen proberen het gehoor zo optimaal mogelijk te houden.

Diëtiste

Een diëtiste kan bekijken wat de optimale voeding is voor een kind met deze aandoening



zodat kinderen in een zo optimaal mogelijke conditie blijven. Kinderen die goed gevoed zijn, hebben vaak een betere conditie dan kinderen die te weinig voeding binnen krijgen.

Sondevoeding

Een deel van de kinderen met dit syndroom heeft veel moeite met het drinken van voeding uit de borst of uit de fles. Daarom is het vaak nodig om deze kinderen voeding via een sonde te gaan geven, zodat kinderen wel voldoende voeding binnen krijgen om te groeien. 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.

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 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. Deze operatie wordt Nissen fundo-applicatie genoemd en wordt uitgevoerd door een kinderchirurg.

Kwijlen

Er bestaan medicijnen die het kwijlen minder kunnen maken. Het meest gebruikte medicijn hierdoor is glycopyrrhonium. Ook kan een behandeling van de speekselklieren door middel van botox of door middel van een operatie er voor zorgen dat kinderen minder kwijlen.

Tandarts

Er bestaan speciale tandartsen die zich gespecialiseerd hebben in de tandheelkundige zorg van kinderen met een ontwikkelingsachterstand omdat dit vaak speciale aanpak en extra tijd vraagt. De tandarts bekijkt of een fluor behandeling nodig is om gaatjes in de tanden en kiezen te voorkomen.

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.

Botontkalking

Om botontkalking te voorkomen wordt geadviseerd om kinderen met dit syndroom die niet goed kunnen lopen dagelijks 400IE vitamine D te geven en 500 mg calcium.

Scoliose

Lichte vormen van verkromming van de wervelkolom hebben meestal geen behandeling nodig. Matige vormen van scoliose kunnen worden behandeld met een gipskorset om verdergaande verkromming van de wervelkolom te voorkomen. Wanneer een gipskorset onvoldoende effect heeft en de scoliose toeneemt, kan een operatie nodig zijn waarbij de wervels vastgezet. Deze behandeling wordt uitgevoerd door een orthooped.



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).

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 ouders om te verwerken dat de toekomstverwachtingen van hun kind er anders uit zien dan mogelijk verwacht is.

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 een primaire co-enzym Q10 deficiëntie.

Wat is de prognose van primaire co-enzym Q10 deficiëntie?

Stabiel blijven

Kinderen die tijdig behandeld worden met behulp van medicijnen die co-enzym Q10 bevatten kunnen stabiel blijven, dat wil zeggen dat ze geen nieuwe klachten ontwikkelen. Klachten die al bestaan blijven vaak aanwezig.

Toename klachten

Zonder behandeling of bij een deel van de kinderen ook onder behandeling kan een toename van klachten optreden. Er ontstaan nieuwe klachten, de klachten die kinderen al hebben nemen toe in de loop van de tijd.

Levensverwachting

De levensverwachting van kinderen en volwassenen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie hangt sterk samen met de klachten die worden veroorzaakt door de aandoening. Hartfalen, nier- en of leverfalen kunnen van invloed zijn op de levensverwachting, net als moeilijk behandelbare epilepsie of steeds terugkerende longontstekingen.

Wanneer deze klachten niet aanwezig zijn, dan is de levensverwachting niet veel anders dan bij kinderen zonder deze aandoening.

Kinderen

Volwassenen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie kunnen kinderen krijgen. Deze kinderen hebben nauwelijks een verhoogde kans hebben om zelf een primaire co-enzym Q10 deficiëntie te krijgen. Dit zou alleen het geval zijn in de volwassene met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie kinderen zouden krijgen met een partner die zelf drager is van een foutje in een gen die deze aandoening kan veroorzaken. Die kans is heel klein.

Wanneer een volwassene met primaire co-enzym Q10 deficiëntie kinderen krijgt samen met een partner die ook co-enzym Q10 deficiëntie heeft als gevolg van hetzelfde foutje in het DNA dan hebben deze kinderen 100% kans om zelf ook primaire co-enzym Q10 deficiëntie te krijgen.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans om ook primaire co-enzym Q10 deficiëntie te krijgen?



Primaire co-enzym Q10 deficiëntie wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijke materiaal. Vaak zijn beide ouders drager van een foutje op een chromosoom en hebben ze zelf ook een chromosoom zonder fout.

In deze situatie hebben broertjes en zusjes van kinderen met een primaire co-enzym Q10 deficiëntie hebben 25% kans om ook primaire co-enzym Q10 deficiëntie te krijgen.

Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Prenatale diagnostiek

Wanneer bekend is welk foutje in een familie heeft gezorgd voor het ontstaan van de primaire co-enzym Q10 deficiëntie, dan is het mogelijk om tijdens een zwangerschap prenatale diagnostiek te verrichten in de vorm van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie om te kijken of dit kindje ook primaire co-enzym Q10 deficiëntie heeft.

Links en verwijzingen

www.vks.nl

(Vereniging kinderen en stofwisselingsziekten)

Referenties

Laatst bijgewerkt 2 augustus 2017

Auteur: JH Schieving