



Congenitale nystagmus

Wat is een congenitale nystagmus?

Een congenitale nystagmus is een oogbewegingsstoornis waarbij de ogen een heen en weer gaande beweging maken die zichtbaar wordt in de eerste zes levensmaanden.

Hoe wordt een congenitale nystagmus ook wel genoemd?

Een congenitale nystagmus wordt ook wel een aangeboren nystagmus genoemd. Congenitaal is het medische woord voor aangeboren. Nystagmus is de naam van de continu heen en weer gaande beweging van de ogen. In het Nederlands wordt het woord wiebelogen of trilogen gebruikt voor het woord nystagmus. De nystagmus is eigenlijk nooit direct na de geboorte al aanwezig, maar ontstaat in de eerste zes levensmaanden. Er zijn artsen die daarom vinden dat de term infantiel nystagmus een betere term is dan congenitale nystagmus.

Sensor of motor

Er wordt onderscheid gemaakt tussen sensore en motore vormen van congenitale nystagmus. Sensor geeft aan dat de nystagmus ontstaat doordat de hersenen te weinig informatie over het zicht krijgen van de ogen. De term motor geeft aan dat de ogen genoeg informatie doorgeven, maar dat er een probleem is waardoor de hersenen de ogen niet goed aansturen.

Verworven nystagmus

De tegenhanger van congenitale nystagmus is de verworven nystagmus. Dit is een nystagmus die ontstaat omdat er na de geboorte aan aandoening ontstaat meestal in de hersenen, zelden in de ogen waardoor de nystagmus ontstaat. De oorzaak van het ontstaan van de nystagmus was dus niet bij de geboorte aanwezig. Dit is het verschil met een congenitale nystagmus. Omdat de congenitale nystagmus niet direct na de geboorte aanwezig is, is het niet altijd gemakkelijk om uit te maken of een nystagmus die zichtbaar wordt rond de leeftijd van 3 maanden nu een congenitale nystagmus of een verworven nystagmus is. Dit is natuurlijk wel gemakkelijk als de nystagmus pas ontstaat op 15 jarige leeftijd.

Hoe vaak komt een congenitale nystagmus voor bij kinderen?

Het is niet goed bekend hoe vaak een congenitale nystagmus bij kinderen voorkomt. Geschat wordt dat het ongeveer bij één op de 3000-6000 kinderen voorkomt.

Bij wie komt een congenitale nystagmus voor?

Een congenitale nystagmus wordt meestal zichtbaar tussen de leeftijd van een paar weken en zes maanden, gemiddeld rondom de leeftijd van 2 maanden.

Zowel jongens als meisjes kunnen een congenitale nystagmus hebben.

Wat is de oorzaak van een congenitale nystagmus?

Probleem van de ogen

Een congenitale nystagmus kan het gevolg zijn van een aandoening van het oog waardoor kinderen minder goed kunnen zien. Er bestaan verschillende oogziektes die een congenitale nystagmus kunnen geven. Aandoeningen die dit kunnen geven zijn vertroebeling van de ooglens (ook wel staar of cataract genoemd), volledige kleurenblindheid (achromatopsie genoemd) of het ontbreken van pigment in het netvlies (albinisme genoemd).



Probleem in de hersenen

Om goed te kunnen zien zijn zowel de ogen als de hersenen nodig. Wanneer het signaal van de ogen in de hersenen niet goed verwerkt wordt, kan dit ook zorgen voor het ontstaan van een congenitale nystagmus. Het probleem dat het zien verminderd is door een probleem in de hersenen wordt cerebrale visusstoornis genoemd. Een voorbeeld van een probleem in de hersenen die zorgt voor het ontstaan van een congenitale nystagmus zijn dunne oogzenuwen in het kader van bijvoorbeeld een septo-optische dysplasie of het Bosch-Boonstra-Schaaf syndroom. Diverse genetische aandoeningen kunnen zorgen voor een veranderde aanleg van de hersenen en daarom voor een veranderde verwerking van de signalen door de hersenen. Ook stofwisselingsziektes kunnen zorgen voor het ontstaan van een probleem met het verwerken van het signaal in de hersenen.

Fout in erfelijk materiaal

Er worden steeds meer foutjes in het erfelijk materiaal ontdekt die een congenitale nystagmus kunnen veroorzaken. Deze foutjes kunnen op verschillende manieren overerven:

- 1) dominant: een foutje op één van de twee chromosomen geeft al een congenitale nystagmus. Een voorbeeld van een dergelijk foutje is het foutje in het PAX6-gen op chromosoom 11. Ook liggen er foutjes op chromosoom 6,7 en 13 die een congenitale nystagmus kunnen geven en doe NYS2, NYS3 en NYS 4 worden genoemd, maar het precieze foutje is nog niet bekend.
- 2) recessief: pas als beide chromosomen op dezelfde plek een foutje bevatten ontstaat een congenitale nystagmus. Dit is bijvoorbeeld het geval bij de aandoening congenitale amaurosis van Leber.
- 3) X-gebonden: het foutje ligt op het geslachtschromosoom. Jongens hebben hier sneller last van dan meisjes, omdat jongens maar één X-chromosoom hebben en meisjes twee X-chromosomen.

Voorbeelden van foutjes die hier onder vallen zijn foutjes in het FRMD7-gen of het GPR143-gen.

Een groot deel van de foutjes in het erfelijk materiaal is ook nog niet ontdekt.

Infectie tijdens de zwangerschap

Wanneer de moeder een infectie oploopt tijdens de zwangerschap, dan kan de infectie van de moederkoek bij het kind terecht komen. Bepaalde infecties kunnen zorgen voor beschadiging van de ogen of van de oogzenuw en daarmee zorgen voor het ontstaan van een congenitale nystagmus. Infecties die dit kunnen doen zijn toxoplasmose, rode hond (rubella), herpes en CMV infecties.

Geen oorzaak aantoonbaar

Het lukt bij een groot deel van de kinderen niet om de oorzaak van het ontstaan van de congenitale nystagmus aan te tonen.

Spasmus nutans

Soms is er sprake van een speciale vorm van congenitale nystagmus. Bij kinderen met deze aandoening ontstaat de nystagmus meestal pas rond de leeftijd van vier maanden. Naast de nystagmus maken kinderen ook een heen en weer schuddende beweging met hun hoofd en houden ze hun hoofd scheef. Deze vorm van nystagmus verdwijnt vaak bij het ouder worden en verschilt daarmee van de congenitale nystagmus.



Andere oogbewegingsstoornissen

Een nystagmus kan veel lijken op andere oogbewegingsstoornissen zoals een ocular flutter (heen en weer gaande bewegingen van twee ogen in het horizontale vlak) of een opsoclonus (heen en weer gaan de bewegingen van twee ogen in alle richtingen). Deze oogbewegingsstoornissen kunnen door andere aandoeningen veroorzaakt worden.

Wat zijn de symptomen van een congenitale nystagmus?

Variatie

Bij het ene kind kan de congenitale nystagmus er anders uit zien dan bij het andere kind.

Heen en weer gaande beweging van de ogen

De ogen maken voortdurend een heen en weer gaande beweging. Deze heen en weer gaande beweging wordt een nystagmus genoemd. De snelheid van bewegen van de ogen neemt vaak toe wanneer kinderen naar een punt kijken.

Wanneer de beweging naar de ene kant net zo snel gaat als naar de andere kant, wordt gesproken van een pendelnystagmus. Bij een groot deel van de kinderen met een congenitale nystagmus maken de ogen een heen en weer gaande beweging in het horizontale vlak, ook wanneer kinderen naar boven toe kijken. Maar de ogen kunnen ook in verticale richting bewegen of zelfs een draaiende beweging maken. Beide ogen maken tegelijkertijd dezelfde beweging. Wanneer kinderen met twee ogen naar de neus kijken, neemt de nystagmus meestal af. Vaak hebben kinderen een soort 0-punt, wanneer ze hun hoofd in die houding houden is de nystagmus minimaal. In slaap is de nystagmus meestal afwezig.

Kinderen hebben zelf geen last van de nystagmus. Het beeld wat zij zien staat gewoon stil en beweegt niet.

Heen en weer schudden beweging van het hoofd

Een deel van de kinderen maakt een heen en weer gaande bewegingen van het hoofd precies de andere kant op als de ogen bewegen. Waarschijnlijk helpt dit om beter te kunnen zien. Kinderen zijn zichzelf hier meestal niet van bewust.

Scheefstand van het hoofd

Een deel van de kinderen houdt het hoofd ook vaak scheef. In deze stand kunnen kinderen waarschijnlijk het beste zien, waardoor deze stand de voorkeurs stand wordt. Zo'n voorkeursstand wordt ook wel een torticollis genoemd.

Problemen met zien

Het merendeel van de kinderen met een congenitale nystagmus heeft problemen met zien. Het kan zijn dat de gezichtsscherpte verminderd is, kinderen kunnen dan bijvoorbeeld 10% of 60% zien van wat kinderen zonder een congenitale nystagmus kunnen zien. Dit komt omdat het oog de signalen niet beter dan deze mogelijkheid kan doorgeven.

Het kan ook zijn dat er sprake is van een cerebrale visusstoornis. De gezichtsscherpte is dan bij meten op zich 100%, maar toch kunnen kinderen geen 100% zien omdat de hersenen het signaal van de ogen niet goed verwerken. Vaak gaat zien van een stilstaand beeld in een rustige omgeving beter, dan zien van bewegende beelden in een drukke omgeving.

Bij jonge kinderen valt het problemen met zien vaak op doordat zij weinig of geen oogcontact maken, niet gaan volgen met de ogen. Kinderen gaan niet of veel minder knipperen wanneer zij in fel licht kijken.



Overgevoeligheid voor licht

Sommige kinderen, vooral kinderen met minder pigment in het netvlies, reageren heel heftig op fel licht, draaien hun hoofd weg en kunnen erg overstuurd raken.

Scheelzien

Kinderen met een congenitale nystagmus hebben een grotere kans om ook last te krijgen van scheelzien.

Omgekeerde treinnystagmus

Wanneer kinderen en volwassenen in de trein naar buiten kijken, dan krijgen zij allemaal een nystagmus van de ogen. Dit is een normaal verschijnsel. Bij kinderen met een congenitale nystagmus gebeurt dit ook, maar maken de ogen een beweging die net de andere kant op is dan bij kinderen zonder congenitale nystagmus. Deze treinnystagmus kan ook ontbreken bij kinderen met een congenitale nystagmus.

Andere problemen met de ontwikkeling

Bij kinderen waarbij de congenitale nystagmus wordt veroorzaakt door een verwerkingsprobleem van de hersenen kunnen ook andere problemen van de ontwikkeling voorkomen, zoals problemen met bewegen, met praten, met horen of met leren. Dit zal sterk afhangen van de oorzaak van het verwerkingsprobleem in de hersenen.

Hoe wordt de diagnose congenitale nystagmus gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal dat een kind tussen de leeftijd van enkele weken en zes maanden een heen en weer gaande oogbewegingsstoornis krijgt kan de diagnose congenitale nystagmus worden gesteld. Er zal onderzoek nodig zijn om vast te stellen wat de oorzaak is van de congenitale nystagmus.

Oogarts

Kinderen met een congenitale nystagmus zullen worden onderzocht door de oogarts. De oogarts kijkt of er aanwijzingen zijn voor een oogziekte waardoor kinderen slecht kunnen zien. De oogarts zal goed bekijken of de ooglenzen helder zijn en bekijken of er zichtbare afwijkingen zijn van het netvlies. Soms verricht de oogarts aanvullende onderzoeken om te kijken of het netvlies normaal is aangelegd en normaal functioneert. Onderzoeken die vaak gedaan worden zijn een ECHO van de oogzenuw, een Visual Evoked Potential (VEP) om de zenuwbanen van het oog in de hersenen door te meten en een ElectroRetinoGrafie (ERG) om de functie van het netvlies te meten.

MRI scan van de hersenen

Wanneer de oogarts geen verklaring vindt voor het ontstaan van de congenitale nystagmus zal een MRI scan van de hersenen verricht worden om te kijken of er afwijkingen zichtbaar zijn van de oogzenuwen of van de hersenen zelf.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan gekeken worden of er sprake is van een fout in het erfelijk materiaal die verantwoordelijk is voor het ontstaan van de congenitale nystagmus.

Stofwisselingsonderzoek

Door middel van onderzoek van bloed en urine kan gekeken worden of er aanwijzingen zijn voor een stofwisselingsziekte als verklaring voor het ontstaan van een congenitale nystagmus.



Hoe wordt een congenitale nystagmus behandeld?

Behandelen onderliggende aandoening

Wanneer het mogelijk is, zal gekeken worden of de onderliggende aandoening behandeld kan worden.

Verbeteren zicht

Kinderen met een congenitale nystagmus die een verminderde gezichtsscherpte hebben kunnen baat hebben bij een bril of lenzen om beter te kunnen zien. Kinderen met een scheefstand van het hoofd kunnen baat hebben bij een prismabril waardoor zij hun hoofd niet meer scheef hoeven te houden. Ook zijn er hulpmiddelen zoals een loep of speciale verlichting die het zicht kunnen verbeteren.

Operatie

Wanneer een troebele oog lens de oorzaak is van de congenitale nystagmus kan de oogarts deze troebele oog lens verwijderen en vervangen door een kunst lens. Wanneer kinderen hun hoofd scheef houden om beter te kunnen zien, dan kan er voor gekozen worden om de stand van de ogen aan te passen met een operatie. Hierdoor verdwijnt de congenitale nystagmus niet, maar hoeven kinderen hun hoofd niet scheef te houden waardoor nekklachten voorkomen kunnen worden. Deze operatie wordt meestal uitgevoerd rondom de leeftijd van 6 tot 8 jaar.

VISIO en Bartimeus

VISIO en Bartimeus zijn instellingen die kinderen die een probleem hebben met zien begeleiden in het omgaan met het verminderde zicht. Zij kunnen per kind kijken welke adviezen of welke hulpmiddelen het kind zo goed mogelijk kunnen hebben.

Medicijnen

Er bestaan medicijnen die de nystagmus kunnen verminderen, zoals bijvoorbeeld het medicijn gabapentine. De vraag is of kinderen baat hebben bij gebruik van dit medicijn. De meeste kinderen hebben zelf geen last van de nystagmus en de vraag is dan of zij beter kunnen zien door het gebruik van dit medicijn. Vaak valt dat erg tegen.

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 congenitale nystagmus.

Wat betekent het hebben van een congenitale nystagmus voor de toekomst?

Blijvende oogbewegingsstoornis

De congenitale nystagmus blijft het hele leven aanwezig en verdwijnt in de regel niet. Vaak wordt de heftigheid van de schuddende beweging wel minder met het ouder worden. Bij kinderen die een spasme nutans hebben kan de congenitale nystagmus wel verdwijnen.



Kinderen

Wanneer de congenitale nystagmus wordt veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal dan kan een kind van een volwassene met een congenitale nystagmus de fout in het erfelijk materiaal doorgeven aan het kind. Of dit kind dan zelf ook klachten krijgt, hangt sterk samen met het type foutje. Wanneer er sprake is van een zogenaamd autosomaal dominant foutje dan hebben deze kinderen 50% kans om zelf ook een congenitale nystagmus te krijgen. Wanneer er sprake is van een autosomaal recessief foutje dan is die kans heel klein, tenzij de partner van de volwassene met congenitale nystagmus zelf ook een congenitale nystagmus heeft of komt uit een familie waar congenitale nystagmus voorkomt. In geval van een X-gebonden foutje hebben dochters van vaders 50% kans om zelf congenitale nystagmus te krijgen, maar zoons helemaal niet. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om een congenitale nystagmus te krijgen?

Dit hangt sterk samen met de oorzaak van het ontstaan van de congenitale nystagmus. Een deel van de oorzaken is erfelijk, een ander deel van de oorzaken niet.

Wanneer er sprake is van een erfelijke oorzaak, dan zullen broertjes en zusjes een verhoogde kans kunnen hebben om zelf ook een congenitale nystagmus te krijgen. In geval van een zogenaamd autosomaal dominant foutje is deze kans maximaal 50%, in de geval van een zogenaamd autosomaal recessief foutje is deze kans maximaal 25%, in geval van een X-gebonden foutje afkomstig van de vader hebben dochters maximaal 100% kans om de aandoening ook te krijgen en zoons 0% kans. Is een X-gebonden foutje afkomstig van de moeder die zelf geen klachten heeft, dan hebben zoons 50% kans een congenitale nystagmus te krijgen en dochters 0% kans. Een klinisch geneticus kan hier meer informatie over geven.

Referenties

1. Aetiology of infantile nystagmus. Gottlob I, Proudlock FA. *Curr Opin Neurol*. 2014;27:83-91
2. Optical coherence tomography studies provides new insights into diagnosis and prognosis of infantile nystagmus: a review. Thomas MG, Gottlob I. *Strabismus*. 2012;20:175-80.
3. Infantile and acquired nystagmus in childhood. Ehrh O. *Eur J Paediatr Neurol*. 2012;16:567-72

Laatst bijgewerkt: 9 januari 2016

Auteur: JH Schieving