



## Hersenstam disconnectie syndroom

### **Wat is een hersenstam disconnectie syndroom?**

Een hersenstam disconnectie syndroom is een ernstige aanlegstoornis van de hersenen waarbij de hersenen anders zijn aangelegd en de verbinding tussen de grote hersenen en het ruggenmerg op niveau van de hersenstam in ernstige mate onderbroken is.

### **Hoe wordt een hersenstam disconnectie syndroom ook wel genoemd?**

Connectie betekent verbinding en disconnectie betekent dat er geen verbinding is. Het verbindingsprobleem is aanwezig op niveau van de hersenstam.

#### *Brainstem disconnection*

De Engelse term voor het hersenstam disconnectie syndroom is brainstem disconnection. Hiervoor wordt de afkorting BD gebruikt.

#### *Drie types*

De hersenstam bestaat uit verschillende delen en de plaats waar de hersenstam onderbroken is kan verschillen. Op grond van de plaats worden drie types onderscheiden van hoog naar lager: 1) pontomesencefaal 2) pontomedullair 3) pontocervicaal

### **Hoe vaak komt een hersenstam disconnectie syndroom voor bij kinderen?**

Het hersenstam disconnectie syndroom is een zeer ernstige aandoening. Het is niet goed bekend hoe vaak een hersenstam disconnectie syndroom voorkomt bij kinderen die levend geboren worden. Naar schatting komt het bij minder dan één op de 1.000.000 kinderen voor die levend geboren worden.

Veel zwangerschappen waarbij erbij bij het kind sprake is van het hersenstam disconnectie syndroom zullen vroeg of later tijdens de zwangerschap eindigen in een miskraam of doodgeboorte.

### **Bij wie komt een hersenstam disconnectie syndroom voor?**

Een hersenstam disconnectie syndroom is een aanlegstoornis die al bij het nog ongebooren kind aanwezig is. Een groot deel van de kinderen zal in de baarmoeder al komen te overlijden als gevolg van de ernst van deze aandoening. Een heel klein deel van de kinderen wordt levend geboren en leeft na de bevalling nog enkele weken tot maanden, heel zelden meerdere jaren.

Zowel jongens als meisjes kunnen een hersenstam disconnectie syndroom hebben. Het hersenstam disconnectie syndroom kan zowel bij meisjes als bij jongens voorkomen.

### **Wat is de oorzaak van het ontstaan van een hersenstam disconnectie syndroom?**

#### *Niet goed bekend*

De oorzaak van het ontstaan van het hersenstam disconnectie syndroom is niet bekend. Er zijn artsen die denken dat er sprake is van een of meer fouten in het DNA als oorzaak, terwijl anderen denken dat het hersenstam disconnectie syndroom het gevolg zijn van een stoornis in de doorbloeding van de hersenen. Het is ook mogelijk dat er sprake is van een combinatie aan oorzaken of dat er bij het ene kind een andere oorzaak is dan bij het andere kind.



## *Fout in het DNA*

In het DNA ligt belangrijke informatie die nodig is voor de aanleg van de hersenen. Deze informatie zorgt er voor dat de hersencellen worden aangemaakt en op de juiste plek in de hersenen komen te liggen. Een fout in een van deze stukken DNA die betrokken is bij de aanleg van de hersenen zou kunnen zorgen voor deze ernstige aanlegstoornis van de hersenen. Een van deze fouten zou een fout in het EHZ2-gen kunnen zijn, maar deze fout wordt niet bij alle kinderen met het hersenstam disconnectie syndroom gevonden.

Wat voor een fout in het DNA pleit, is dat er naast de aanlegstoornis van de hersenstam, vaak nog meer aanlegstoornissen van de grote en kleine hersenen voorkomen.

## *Probleem met de doorbloeding*

Een ander deel van artsen denkt dat er sprake is van een doorbloedingsprobleem tijdens de fase waarin de hersenstam wordt aangelegd, waardoor een deel van de hersenstam beschadigd raakt. Het lichaam ruimt dit beschadigde deel van de hersenen op, alleen het deel wat niet beschadigd is, blijft bestaan.

## *Foetaal alcohol syndroom*

Bij een klein deel van de kinderen is de oorzaak van het hersenstam disconnectie syndroom een overmatig gebruik van alcohol van de moeder in de eerste maanden van de zwangerschap. Dit wordt het foetaal alcohol syndroom genoemd.

## *Hersenstam*

De hersenstam is een belangrijk onderdeel van de hersenen. De hersenstam bestaat uit drie delen die van boven naar onderen het mesencefalum, de pons en de medulla oblongata worden genoemd.

Aan de ene kant lopen alle banen van de hersenen naar het ruggenmerg en andersom via de hersenstam. Hierdoor kunnen de hersenen de spieren en de organen van het lichaam aansturen en komt informatie hoe het lichaam werkt weer in de hersenen terug. Bij kinderen waarbij de hersenstam grotendeels onderbroken is, zijn de hersenen dus niet in staat deze functies aan te sturen.

Ook komen uit de hersenstam allerlei hersenzenuwen die zorgen voor de aansturing van allerlei functies in het gezicht: zoals het bewegen van de ogen, het kunnen horen, het bewegen van de spieren van het gezicht, het kunnen kauwen en slikken en het gevoel in het gezicht. Afhankelijk van de hoogte van de onderbreking kunnen ook al deze functies uitvallen. Tot slot regelt de hersenstam allerlei belangrijke lichaamsfuncties zoals de ademhaling, de hartslag, de bloeddruk en de lichaamstemperatuur. Ook al deze functies kunnen verstoord zijn als gevolg van deze aandoening. Dit maakt dat de overlevingskansen van een kind met een hersenstam disconnectie syndroom klein zijn.

## *Mate van disconnectie*

Kinderen waarbij nauwelijks nog een verbinding hebben tussen hersenen en ruggenmerg zullen meer en ernstigere problemen hebben dan kinderen die nog meer verbinding hebben tussen hersenen en ruggenmerg. Ook zullen kinderen die hoog in de hersenstam de onderbreking hebben vaak meer problemen hebben dan kinderen die lager in de hersenstam de onderbreking hebben, echter in beide situaties zullen kinderen die levend geboren worden zeer ernstige problemen hebben.



## Welk symptomen heeft een kindje met een hersenstam disconnectie syndroom?

### *Variatie*

Er bestaat variatie in de ernst en in de hoeveelheid symptomen die verschillende kinderen met het hersenstam disconnectie syndroom hebben, Dit hangt samen met de mate waarin er nog wel een verbinding is tussen de hersenen en het ruggenmerg en de hoogte van de onderbreking.

### *Te veel vruchtwater*

Moeders die zwanger zijn van een kindje met een hersenstam disconnectie syndroom hebben vaak veel vruchtwater. Dit komt omdat kinderen met een hersenstam disconnectie syndroom vaak niet goed kunnen slikken en daarom geen vruchtwater drinken, wat kinderen zonder hersenstam disconnectie syndroom wel doen.

Door het vele vruchtwater hebben moeders vaak een dikkere buik dan gebruikelijk.

### *Weinig bewegen in de baarmoeder*

Kinderen met een hersenstam disconnectie syndroom bewegen vaak maar weinig tot niet in de baarmoeder. Door dit weinige bewegen kunnen de gewrichten van de armen en benen in een bepaalde stand blijven staan en vastgroeien. Dit wordt een contractuur genoemd.

### *Levenloos geboren*

Een groot deel van de kinderen met een hersenstam disconnectie syndroom overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Deze kinderen worden levenloos geboren.

### *Ademhalingsproblemen*

Kinderen met een hersenstam disconnectie syndroom die de bevalling overleven, krijgen vaak enige tijd na de geboorte problemen met ademen. De ademhaling is niet regelmatig.

Kinderen maken lange pauzes of ademen te snel. Ze krijgen onvoldoende zuurstof in hun bloed, zodat ze een blauwe kleur krijgen. Eerst vaak aan de handjes en voetjes en rondom de mond, later heeft het hele lijfje een blauwe kleur.

Na enkele uren, soms dagen zullen kinderen steeds minder vaak gaan ademen en ten slotte gaan stoppen met ademen, waarna ze komen te overlijden.

### *Problemen met drinken*

Vaak hebben kinderen met het hersenstam disconnectie syndroom problemen met drinken.

Kinderen weten niet hoe ze de borst of de fles moeten pakken en hier voeding uit moeten krijgen. Meestal is het nodig, wanneer hiervoor gekozen worden, om kinderen sondevoeding te gaan geven. Bij sommige kinderen kan de mond niet goed open.

### *Stijve armpjes en beentjes*

Kinderen met een hersenstam disconnectie syndroom kunnen ook in de baarmoeder vaak maar moeizaam bewegen. De spierspanning in hun armen en benen is hoog. De armen staan vaak in een gebogen stand, de benen gebogen of gestrekt, afhankelijk van het vastgegroeid zijn van de gewrichten. De meeste kinderen zijn niet in staat om hun armen en benen zelf te bewegen. Reflexmatige bewegingen komen wel voor.

### *Epilepsie*

Een deel van de kinderen krijgt epilepsie aanvallen. Epilepsie aanvallen bij jonge kinderen kunnen bestaan uit ademstilstanden (apneu), verstijven van armen en benen (tonische aanval) of kleine schokjes (myoclonieën)



## *Geen ontwikkeling*

Kinderen met het hersenstam disconnectie syndroom hebben door het onderbreken van de hersenstam nagenoeg geen mogelijkheden tot ontwikkeling. Dit is alleen mogelijk bij kinderen waarbij er toch nog een redelijke verbinding is tussen de hersenen en het ruggenmerg. Maar ook voor deze groep kinderen geldt dat het meestal niet haalbaar is om te leren zitten, staan, lopen en communiceren.

## *Vatbaar voor infecties*

Door de problemen met slikken en ophoesten zijn kinderen met dit syndroom kwetsbaar voor het krijgen van luchtweginfecties.

## **Hoe wordt de diagnose hersenstam disconnectie syndroom gesteld?**

### *ECHO*

Tijdens de zwangerschap wordt tegenwoordig standaard bij een zwangerschapsduur van ongeveer 20 weken een ECHO gemaakt. Op deze ECHO is te zien dat de hersenstam anders van vorm is dan gebruikelijk.

### *DNA onderzoek*

Vaak zal er door middel van een vruchtwaterpunctie DNA onderzoek plaats vinden om te kijken of er een verandering in het DNA gevonden kan worden die verklaard waarom de hersenstam onderbroken is. Bij veel kinderen worden geen afwijkingen in het DNA aangetoond. Soms wordt een fout in het EZH2-gen gevonden. Na de geboorte is het mogelijk DNA onderzoek te verrichten met behulp van een buisje bloed of een huidbiopt.

## **Hoe wordt een hersenstam disconnectie syndroom behandeld?**

### *Geen genezing*

Er is geen behandeling die een hersenstam disconnectie syndroom kan genezen. Een deel van de kinderen overlijdt al in de baarmoeder of tijdens de bevalling. Kinderen die levend geboren worden, komen meestal in de eerste dagen tot weken na de bevalling te overlijden.

### *Zwangerschap wel of niet uitdragen*

Tegenwoordig wordt hersenstam disconnectie syndroom bijna altijd al tijdens de zwangerschap vast gesteld door middel van een ECHO. Ouders zullen het bericht dat hun kind een zeer ernstige hersenafwijking heeft die niet met leven verenigbaar is, vaak tijdens de zwangerschap krijgen wanneer hun kind nog leeft in de baarmoeder. Ouders hebben dan een keus om er voor te kiezen de zwangerschap uit te dragen of om er voor te kiezen de zwangerschap af te breken. Dit zijn moeilijker keuzes, waarbij goede voorlichting door de gynaecoloog en de kinderarts of kinderneuroloog erg belangrijk zijn. Ieder ouder paar mag de keuze maken die het beste bij hen past.

Voor ouders die kiezen voor het uitdragen van de zwangerschap, bestaan er weinig risico's die anders zijn dan bij een normale zwangerschap. De grote hoeveelheid vruchtwater kan ongemak opleveren. Er bestaat een grote kans dat het kind alsnog komt te overlijden tijdens de zwangerschap.

Er bestaat een vergrote kans op een vroegtijdige bevalling. Maar het kan ook zijn dat de bevalling ook ruim na de uitgerekenende datum niet op gang komt, omdat het kind zelf door het ontbreken van de grote hersenen geen signaal af geeft dat de bevalling op gang mag komen.



## *Wel of niet beademen*

Een groot deel van de kinderen die wel levend geboren wordt, heeft na de geboorte problemen met ademen. Vaak halen kinderen onvoldoende adem om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof. Het is mogelijk kinderen aan een beademingsapparaat te leggen om de ademhaling over te nemen. Dit betekent vaak wel dat het niet meer lukt om het kind van dit beademingsapparaat te krijgen en dat langdurig beademing nodig is.

Het is belangrijk dat ouders en behandelteam praten of deze intensieve behandeling te verantwoorden is naar het kind toe en of het daarom zinvol is de beademing te starten. Vaak is het beter om niet te starten met beademing en liefdevol voor het kind te zorgen, dan wel te starten met beademing en het apparaat daarna te moeten uitzetten.

## *Comfort staat voorop*

In de behandeling van het kind staat voorop dat het kind zich comfortabel moet voelen. De behandeling zal er dan ook op gericht zijn het kind zich veilig te laten voelen en om pijn en benauwdheid te behandelen zodat het zeker is dat het kindje (die waarschijnlijk deze pijn en benauwdheid niet kan ervaren omdat deze signalen via de hersenstam moeten worden doorgegeven aan de grote hersenen voordat het kind dit kan voelen) deze klachten niet ervaart.

Een deel van de kinderen blijft na de geboorte enkele weken tot maanden zelfstandig ademen waarbij het lichaam voldoende zuurstof krijgt om in te blijven functioneren. Het is belangrijk dat ouders en behandelteam dan samen afspraken maken hoe zij de behandeling van het kindje vorm geven en wat belangrijk is binnen deze behandeling om wel te doen en wat om niet doen. Een kindercomfortteam kan hierbij helpen.

## *Begeleiding*

Een psycholoog of maatschappelijk werkende kan ouders van een kind met een hersenstam disconnectie syndroom begeleiden in alle emoties die komen kijken bij het nieuws dat hun kind deze zeer ernstige aandoening heeft. Alle emoties mogen er zijn.

## *Contact met andere ouders*

Door het plaatsen van een oproep op het forum van deze site kunt u proberen in contact komen met andere ouders die een kind met het hersenstam disconnectie syndroom hebben.

## **Wat betekent het hebben van een hersenstam disconnectie syndroom voor de toekomst?**

### *Overlijden*

Het merendeel van de kinderen met het hersenstam disconnectie syndroom komt al tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling te overlijden vanwege de ernst van de aandoening. Een heel klein deel van de kinderen wordt levend geboren en leeft na de geboorte nog enkele dagen tot weken.

### *Zeer ernstig meervoudig gehandicapt*

Heel zelden, met name bij kinderen waarbij nog een redelijke verbinding is tussen de grote hersenen en het ruggenmerg zijn kinderen in staat meerdere maanden of jaren te leven. Deze kinderen zijn wel zeer ernstig meervoudig gehandicapt en niet tot nauwelijks in staat om te bewegen, te voelen, te eten en drinken, te horen of te communiceren. Zij overlijden vaak aan het gevolg van een luchtweginfectie.

Er zijn tot nu toe geen kinderen bekend die ouder zijn geworden dan 8 jaar.



## **Hebben broertjes en zusjes ook een vergrote kans om ook een hersenstam disconnectie syndroom te krijgen?**

De oorzaak van het ontstaan van het hersenstam disconnectie syndroom is niet bekend.

Waarschijnlijk is er of sprake van een fout in het DNA die bij het kind zelf is ontstaan of van een doorbloedingsprobleem. De kans is heel klein, maar niet 0, dat een broertje of zusje ook het hersenstam disconnectie syndroom zal krijgen.

Een klinisch geneticus kan meer informatie geven over de kans dat een broertje of zusje ook een hersenstam disconnectie syndroom krijgt.

### *ECHO-onderzoek*

Tijdens de zwangerschap wordt alle zwangeren de mogelijkheid geboden om bij een zwangerschapsduur van 20 weken een echo van de nog ongebornen baby te laten maken. Met deze ECHO wordt gekeken naar aanlegstoornissen van diverse organen, waaronder ook de hersenen. Op deze ECHO kan een hersenstam disconnectie syndroom worden waargenomen.

Wilt u ook uw verhaal kwijt, dat kan: verhalen kunnen gemaïld worden via [info@kinderneurologie.eu](mailto:info@kinderneurologie.eu) en zullen daarna zo spoedig mogelijk op de site worden geplaatst. Voor meer informatie zie hier.

Heeft u foto's die bepaalde kenmerken van deze aandoening duidelijk maken en die hier op de website mogen worden geplaatst, dan vernemen wij dit graag.

### **Referenties**

1. Brainstem disconnection: case report and review of the literature. Poretti A, Boltshauser E, Plecko B. *Neuropediatrics*. 2007;38:210-2.
2. Brainstem disconnection. Duffield C, Joczson J, Wootton-Gorges SL. *Pediatr Radiol*. 2009;39:1357-60
3. Brainstem disconnection in a late preterm neonate with classic features of fetal alcohol syndrome. Yigazu P, Kalra V, Altinok D. *Pediatr Neurol*. 2014;51:745-6.
4. Brainstem disconnection: two additional patients and expansion of the phenotype. Poretti A, Denecke J, Miller DC, Schiffmann H, Buhk JH, Grange DK, Doherty D, Boltshauser E. *Neuropediatrics*. 2015;46:139-44.
5. Deregulated expression of EZH2 in congenital brainstem disconnection. Barth PG, Aronica E, Fox S, Fluiter K, Weterman MAJ, Poretti A, Miller DC, Boltshauser E, Harding B, Santi M, Baas F. *Neuropathol Appl Neurobiol*. 2017;43:358-365

Laatst bijgewerkt: 9 januari 2021

Auteur: JH Schieving