



De ziekte van Tay-Sachs

Wat is de ziekte van Tay-Sachs?

De ziekte van Tay-Sachs is een ernstige aangeboren stofwisselingsziekte waarbij kinderen in toenemende mate problemen krijgen met bewegen in combinatie met een moeilijk behandelbare vorm van epilepsie.

Hoe wordt de ziekte van Tay-Sachs ook wel genoemd?

De ziekte van Tay-Sachs is genoemd naar twee artsen (een oogarts Tay en een neuroloog Sachs) die dit syndroom beschreven hebben. Het wordt ook wel afgekort met de letters TSD als afkorting van de Engelse term Tay-Sachs Disease.

Hexosaminidase A deficiëntie syndroom

Het wordt ook wel hexosaminidase A deficiëntie syndroom genoemd. Hexosaminidase A is het stofje waar deze kinderen een tekort aan hebben. Het woord deficiëntie betekent tekort hebben aan. Omdat hexosaminidase A een lang woord is, wordt het wel afgekort met de letters HEXA. Daarom wordt ook wel de term HEXA deficiëntie syndroom gebruikt.

GM2 gangliosidose

Een ander woord wat ook wel gebruikt wordt is GM2 gangliosidose. GM2 ganglioside is een vettig stofje dat niet meer verwerkt en afgevoerd kan worden bij kinderen met deze aandoening, waardoor dit stofje in allerlei lichaamscellen neerslaat. De cellen kunnen hierdoor steeds moeilijker hun werk doen.

Er bestaan ook twee andere aandoening waarbij een probleem ontstaat met GM2 gangliosidose namelijk de ziekte van Sandhoff en GM2-activatordeficiëntie.

De ziekte van Tay-Sachs wordt daarom ook wel GM2 gangliosidose type 1 of type B genoemd.

Beginleeftijd

De eerste klachten van de ziekte van Tay-Sachs kunnen op verschillende leeftijd ontstaan. Bij de klassieke vorm van Tay-Sachs ontstaan de eerste klachten op de dreumes- en peuterleeftijd. Dit wordt ook wel de infantiele vorm of de acute vorm van de ziekte van Tay-Sachs genoemd. Wanneer de eerste klachten na de peuterleeftijd ontstaan wordt gesproken van de juveniele vorm of de subacute vorm van de ziekte van Tay-Sachs. Ook wordt de naam syndroom van Bernheimer-Seitelberger wel gebruikt.

Soms ontstaan de eerste klachten pas op volwassen leeftijd. Dan wordt gesproken van de adulte vorm of de chronische van de ziekte van Tay-Sachs.

Lysosomale stapelingsziekte

De ziekte van Tay-Sachs is een zogenaamde lysosomale stapelingsziekte. Het bovengenoemde vettige stofje stapelt zich namelijk op in de cellen waardoor de cellen steeds slechter hun werk kunnen doen. Het stofje stapelt zich op in een bepaalde onderdeel van de cellen die lysosomen worden genoemd.

Er bestaan verschillende lysosomale stapelingsziektes zoals de ziekte van Hurler, de ziekte van Krabbe, de ziekte van Gaucher en nog vele anderen.

Hoe vaak komt de ziekte van Tay-Sachs voor bij kinderen?

De ziekte van Tay-Sachs is een erg zeldzame ziekte en komt bij één op de 250.000 kinderen voor. In Nederland wordt per jaar gemiddeld bij één kind deze diagnose gesteld.



Bij wie komt de ziekte van Tay-Sachs voor?

De ziekte van Tay-Sachs is al vanaf de geboorte aanwezig. Het duurt even voordat de eerste klachten ontstaan. De eerste klachten ontstaan meestal op de kinderleeftijd, dit wordt de klassieke vorm van de ziekte van Tay-Sachs genoemd. Soms ontstaan de eerste klachten pas op tiener- of zelfs op volwassen leeftijd.

De ziekte van Tay-Sachs komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor.

De ziekte van Tay-Sachs kwam vaker voor bij kinderen met ouders van Joodse afkomst. Voor mensen van Joodse afkomst die kinderen willen krijgen bestaat er inmiddels een screeningsprogramma om te kijken of zij een verhoogde kans hebben om een kindje met de ziekte van Tay-Sachs te krijgen.

Waar wordt de ziekte van Tay-Sachs door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

De ziekte van Tay-Sachs wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde 15^e chromosoom. De plaats van de fout op het 15^e chromosoom wordt het HEXA-gen genoemd. Er bestaan wel 100 verschillende foutjes in het HEXA-gen die allemaal kunnen zorgen voor het ontstaan van de ziekte van Tay-Sachs.

Autosomaal recessief

De ziekte van Tay-Sachs erft op zogenaamd autosomaal recessieve manier over. Dat wil zeggen dat een kind pas klachten krijgt wanneer beide chromosomen 15 allebei een fout bevatten op plaats van het HEXA-gen.

Dit in tegenstelling tot een autosomaal dominante aandoening, waarbij een fout op één van de twee chromosomen 15 al voldoende is om een ziekte te krijgen.

Ouders drager

Bij een autosomaal recessieve aandoening zijn beide ouders vaak drager van een foutje in het HEXA-gen. Ze hebben dus een HEXA-gen met afwijking en een HEXA-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 het de ziekte van Tay-Sachs.

Ontbreken eiwit

Als gevolg van de fout in het erfelijk materiaal wordt een bepaald eiwit niet aangemaakt. Dit eiwit wordt beta-hexosaminidase A (HEXA) genoemd. Dit eiwit speelt een belangrijke rol bij de afbraak van bepaalde vetten. Deze vetten worden glycolipiden genoemd. Een van deze glycolipiden is het GM2-ganglioside. Door het tekort aan HEXA wordt GM2-ganglioside niet afgebroken en opgeruimd. De cel slaat het te veel aan GM2-ganglioside op. Dit gebeurt in een bepaald onderdeel van de cel een lysosoom genoemd. In het verloop van de ziekte gaan in de lysosomen van cellen steeds meer vetten opgestapeld worden. Het lysosoom kan daardoor zijn werk niet meer doen.

Bij kinderen met de klassieke vorm is er meestal geen werkend HEXA-eiwit aanwezig. Bij volwassenen met de adulte vorm is er een verminderde hoeveelheid HEXA-eiwit aanwezig. Dit maakt dat kinderen veel meer klachten hebben dan volwassenen. Hoe meer functionerende HEXA-eiwit aanwezig is, hoe milder het ziektebeloop in de regel zal zijn.

Beschadiging van cellen

Het te veel aan GM2-ganglioside is schadelijk voor de cellen. Deze kunnen hun werk niet meer goed uitvoeren en gaan geleidelijk aan kapot en sterven af. Diverse organen komen



hierdoor in de problemen. Vooral de zenuwen, de ogen en het maagdarmkanaal komen in de problemen als gevolg van de ziekte van Tay-Sachs.

Bij kinderen met de klassieke vorm van Tay-Sachs bevatten alle hersencellen in de hersenen te veel aan opgeslagen vetten. Bij volwassenen met de adulte vorm van Tay-Sachs slaan deze vetten juist neer in bepaalde delen van de hersenen, namelijk de hippocampus, de hersenstam en het ruggenmerg. Hierdoor hebben volwassenen minder klachten dan kinderen.

Wat zijn de symptomen van de ziekte van Tay-Sachs?

Variatie

Er bestaat een grote variatie in hoeveelheid en ernst van de symptomen tussen verschillende kinderen met de ziekte van Tay-Sachs. Dit hangt ook sterk samen met de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan. Hoe jonger het kind is, wanneer de eerste klachten beginnen, hoe meer klachten het kind in de regel heeft. Er zijn altijd uitzonderingen op deze regel.

-Klassieke vorm-

Zwangerschap en bevalling

Meestal zijn er geen bijzonderheden tijdens de zwangerschap of tijdens de bevalling.

Eerste maanden

In de eerste maanden na de geboorte zijn er geen bijzonderheden. De kinderen drinken normaal, er zijn geen problemen met ademen, met plassen of poepen of met slapen. De kinderen voelen ook normaal aan wanneer ze opgetild worden, ze zijn niet slapper dan andere kinderen.

Lagere spierspanning

Meestal tussen de leeftijd van drie en zes maanden, maar soms later gaat opvallen dat kinderen slapper gaan aanvoelen wanneer zij opgetild worden. Ook valt op dat leeftijdsgenootjes gaan leren rollen, tijgeren en kruipen en dat dit voor kinderen met Tay-Sachs veel moeilijker is om te leren. Sommige kinderen leren dit met moeite uiteindelijk wel, voor andere kinderen blijft dit te moeilijk.

Schrikreacties

Ook valt op dat kinderen een hevige reactie vertonen wanneer ze schrikken van bijvoorbeeld een plotseling geluid. De armen en benen vertonen vaak een schokbeweging op moment dat kinderen schrikken. Dit wordt ook wel een startle respons genoemd. Kinderen kunnen erg schrikachtig worden als gevolg van deze aandoening.

Schokjes

Ook zonder dat kinderen schrikken kan opvallen dat er schokjes te zien zijn in het lijfje van het kind. Deze schokjes worden myoclonieën genoemd.

Problemen met zien

Geleidelijk aan gaan kinderen met de ziekte van Tay-Sachs slechter zien. In het begin valt dit nog niet op. Wanneer kinderen wat ouder worden valt op dat kinderen minder oogcontact gaan maken en een meer “glazige” blik krijgen. De ogen kunnen ook onrustig gaan bewegen. Op een gegeven moment worden kinderen helemaal blind.

Verliezen van vaardigheden



Wanneer de ziekte verder gaat kunnen kinderen vaardigheden die ze al beheersten zoals bijvoorbeeld tijgeren of kruipen over de vloer, weer verliezen. Kinderen weten niet meer hoe dit moet en hebben ook te weinig kracht om deze vaardigheid uit te voeren.

Epilepsie

Vaak ontstaan rond de leeftijd van één jaar epilepsie aanvallen. In het begin kunnen deze epilepsie aanvallen nog weinig opvallend zijn: kinderen staren voor zich uit en reageren niet wanneer ze aangeraakt worden gedurende enkele seconden of minuten. Vaak komen daarna ook aanvallen met schokken van een armpje of beentje voor. De aanvallen komen steeds vaker voor.

Groter wordend hoofd

Zo rond de leeftijd van anderhalf jaar gaat meestal opvallen dat kinderen geleidelijk aan een steeds groter hoofd krijgen. Dit komt door zwelling van de zieke hersenen. Een groot hoofd is zwaar, waardoor het voor kinderen moeilijk wordt om hun hoofd overeind te houden of op te tillen. Het hoofd zal goed ondersteund moeten worden. Het aantrekken van kleren over het hoofd wordt lastiger.

Stijfheid

In het tweede levensjaar worden de armen en benen van kinderen met deze aandoening steeds meer stijf. Hierdoor is het moeilijk voor kinderen om hun armen en benen te buigen en te bewegen. Vaak laten kinderen hun armen en benen in bed liggen en bewegen zij deze nauwelijks meer. De rug kan ook stijf worden, waardoor kinderen hun rug gaan overstrekken. Dit kan het lastig maken om kinderen goed in bed of in een rolstoel te laten liggen.

Minder reageren op de omgeving

Ook gaan kinderen steeds minder reageren op hun omgeving. Ze raken steeds meer in hun eigen wereldje en hebben geen mogelijkheden meer om te spelen, te kijken of te reageren op mensen in hun omgeving. Contact maken met kinderen in deze fase wordt steeds moeilijker. Kinderen krijgen ook steeds minder mee wat er in hun omgeving of met hen zelf gebeurt.

Problemen met slikken

In de periode van ontstaan van stijfheid in het tweede levensjaar wordt slikken steeds lastiger. Eerst zal dit opvallen doordat kinderen hun speeksel uit de mond laten lopen. Daarna valt vaak op dat kinderen moeten hoesten tijdens het eten of drinken. Kinderen kunnen door dit hoesten blauw aanlopen. In deze fase is het niet meer veilig om kinderen zelf eten en drinken te geven en moet overwogen worden, afhankelijk van de conditie van het kind, of sondevoeding nodig is.

Verstopping van de darmen

Kinderen met de ziekte van Tay-Sachs zijn erg gevoelig voor het ontstaan van verstopping van de darmen. Hierdoor gaat poepen moeilijk en kunnen kinderen last hebben van buikpijn en een bolle opgezette buik.

Gevoeligheid voor infecties

Doordat kinderen zich snel verslikken, kan gemakkelijk een longontsteking ontstaan. De spierstijfheid maakt dat kinderen moeilijk kunnen ophoesten. Het wordt daarom lastig om een longontsteking te behandelen. Wanneer het al lukt om een longontsteking te behandelen, dan wordt deze vaak snel opgevolgd door een volgende longontsteking. Door deze longontstekingen gaan kinderen in een snel tempo achteruit in hun conditie.



Overlijden

De meeste kinderen met deze aandoening raken rond de leeftijd van 2-5 jaar dusdanig verzwakt en beperkt in hun mogelijkheden, dat ze komen te overlijden. Meestal is een ernstige longontsteking de reden van overlijden.

- juveniele vorm-

Normale baby en peuterjaren

Kinderen met de juveniele vorm van Tay-Sachs hebben geen problemen met hun ontwikkeling tijdens de baby en peuterleeftijd.

Problemen met bewaren van het evenwicht

De eerste klachten die wijzen op de juveniele vorm van de ziekte van Tay-Sachs ontstaan meestal tussen de leeftijd van twee en tien jaar. Kinderen krijgen problemen met het bewaren van hun evenwicht. Kinderen vallen gemakkelijker. Wanneer kinderen iets willen pakken met hun handen valt op dat de handen een trillende beweging maken vlak voordat kinderen het voorwerp willen pakken. Zo'n trillende beweging wordt een tremor genoemd.

Problemen met praten

Ook gaat opvallen dat kinderen steeds slechter verstaanbaar worden. Het wordt moeilijker voor kinderen om de letters op de juiste manier uit te spreken. Soms gaan kinderen ook heel zacht praten.

Problemen met leren

Wanneer kinderen al naar school toe gingen, dan valt op dat de prestaties op school achteruit gaan. Het leren gaat steeds lastiger. Vaardigheden die kinderen al onder de knie hadden, zijn kinderen ineens vergeten.

Spierstijfheid

Geleidelijk aan worden de spieren van de armen en benen steeds stijver. Hierdoor kunnen kinderen hun armen en benen steeds moeilijker bewegen. Kinderen gaan door de stijfheid aan de benen vaak op hun tenen lopen, waardoor het nog moeilijker is om het evenwicht te bewaren. De benen krijgen tijdens het lopen de neiging om voor elkaar te kruizen. De armen hebben juist de neiging om in een gebogen vorm te gaan staan. Deze spierstijfheid wordt ook wel spasticiteit genoemd. Armen en benen kunnen ook in een vreemde stand gaan staan. Dit wordt dystonie genoemd. Door de spierstijfheid wordt lopen steeds moeilijker en op een gegeven moment niet meer mogelijk. Kinderen zullen dan een rolstoel nodig hebben. Wanneer de spierstijfheid nog verder toeneemt, zullen kinderen bedlegerig worden. Gemiddeld is dit rond de leeftijd van vijftien jaar.

Dystonie

Ook kunnen de armen en benen of bijvoorbeeld de nek ongewild een vreemde stand aannemen. Dit wordt dystonie genoemd. Soms komen kleine schokjes voor in het lichaam, dit worden myoclonieën genoemd. Sommige kinderen maken met hun handen draaiende sierlijke bewegingen. Dit wordt chorea genoemd.

Epilepsie

Vaak ontstaan epilepsie aanvallen tussen de leeftijd van vijf en tien jaar. Verschillende



soorten epilepsie aanvallen kunnen voorkomen. De epilepsie aanvallen nemen vaak toe in hoeveelheid.

Problemen met zien

Ook kinderen met deze vorm kunnen problemen krijgen met zien, maar wel in mindere mate dan kinderen met de klassieke vorm. Het zicht wordt vaak waziger. Ook hebben kinderen vaak problemen met zien in het donker. Ze worden nachtblind.

Dementie

Kinderen gaan steeds minder begrijpen van wat er tegen hen gezegd wordt. Ook weten kinderen vaak niet meer hoe ze een bepaalde handeling zoals kleren aantrekken moeten uitvoeren. Kinderen met deze aandoening krijgen helaas op jonge leeftijd al last van dementie.

Problemen met slikken

Ook kinderen met deze vorm van Tay-Sachs krijgen problemen met slikken. Kinderen laten hun speeksel lopen en verslikken zich in eten en drinken. Omdat kinderen met de juveniele vorm minder snel achteruit gaan in hun functioneren, zullen deze kinderen sondevoeding krijgen om voldoende voeding en vocht binnen te krijgen.

Verstopping van de darmen

Kinderen met de ziekte van Tay-Sachs zijn erg gevoelig voor het ontstaan van verstopping van de darmen. Hierdoor gaat poepen moeilijk en kunnen kinderen last hebben van buikpijn en een bolle opgezette buik.

Longontsteking

Ook bij deze vorm zullen kinderen last krijgen van terugkerende longontstekingen. Vooral in de fase waarin kinderen bedlegerig worden en niet meer goed kunnen slikken, valt dit haast niet te voorkomen.

Overlijden

Kinderen met de juveniele vorm van Tay-Sachs zullen ook in conditie steeds verder achteruit gaan en vaak aan de gevolgen van een longontsteking komen te overlijden. De leeftijd die kinderen kunnen bereiken varieert tussen de tienerleeftijd en jong volwassen leeftijd.

-Adulte vorm-

De eerste klachten kunnen ook pas na de puberteit of op volwassen leeftijd ontstaan. Vaak zijn er dan zelfde soort symptomen als bij de juveniele vorm, zoals problemen met bewaren evenwicht, toenemende spierstijfheid, afwijkende stand van armen of benen, problemen met zien, problemen met onthouden en aanleren van nieuwe informatie maar het tempo waarin de nieuwe klachten ontstaan, ligt dan langzamer dan bij de juveniele vorm. Al kunnen daarin ook grote verschillen bestaan. Volwassenen kunnen ook last krijgen spierzwakte in de spieren en spontane trekkinkjes in de spieren (fasciculaties). Soms wordt hierdoor gedacht aan andere diagnoses zoals de aandoening ALS of SMA type IV.

Volwassenen kunnen ook last krijgen van ernstige verwardheid als gevolg van deze aandoening. Zo'n verwardheid wordt ook we psychose genoemd.

Hoe wordt de diagnose ziekte van Tay-Sachs gesteld?

Verhaal en onderzoek



Aan de hand van het verhaal van kind en ouders waarbij het kind in toenemende mate problemen krijgt en de bevindingen bij onderzoek kan vermoed worden dat er sprake is van stofwisselingsziekte. Er bestaan echter veel andere aandoeningen, zowel stofwisselingsziektes als andere type ziektes, die allemaal soortgelijke klachten kunnen geven. Er zal dus nader onderzoek nodig zijn om de diagnose te stellen.

Stofwisselingsonderzoek

Om deze diagnose te stellen zal speciaal stofwisselingsonderzoek nodig zijn. Dit wordt lysosomale diagnostiek genoemd. Aan de hand van een buisje bloed kan bepaald worden of er een tekort is aan het eiwit HEXA in witte bloedcellen. Aantonen van een tekort aan werkend HEXA bevestigt de diagnose. Bij kinderen met de klassieke vorm is er 0 tot 5% werkend HEXA, bij kinderen met de juveniele vorm 5-15% werkend HEXA. Vaak wordt ook de hoeveelheid van HEXB gemeten, de hoeveelheid hiervan is normaal of juist verhoogd.

DNA-onderzoek.

Met behulp van DNA-onderzoek in bloed kan geprobeerd worden fout in het erfelijk materiaal in het HEXA-gen op chromosoom 15 aan te tonen.

MRI-scan

Wanneer kinderen achteruit gaan in hun functioneren, zal een MRI scan van de hersenen gemaakt worden. Op de MRI scan zijn in de beginfase van de ziekte meestal geen afwijkingen zichtbaar. Later kan diep in de hersenen een te witte kleur worden gezien vooral in de zogenaamde witte stof en in de thalamus.

Vaak krijgen kinderen met deze aandoening een groter hoofd. Dit is ook vaak reden om een scan te maken. Er blijkt dan geen sprake te zijn van een waterhoofd zoals vermoed wordt. Wel is in die fase te zien dat de hersenen gezwollen zijn en een te witte kleur hebben.

Oogarts

Kinderen met de ziekte van Tay-Sachs worden ook altijd gezien door de oogarts. De oogarts kan een rode vlek in het netvlies zien. Dit wordt een cherry red spot genoemd en is kenmerken voor lysosomale stapelingsziektes.

Bij kinderen met de juveniele vorm of volwassenen hoeft deze rode vlek niet aanwezig te zijn. De oogarts ziet dan vaak dat de oogzenuw dunner is dan gebruikelijk. Ook kunnen afwijkingen aan het netvlies gezien worden.

Hoe wordt de ziekte van Tay-Sachs behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Tay-Sachs kan genezen. De behandeling is erop gericht om kinderen zo goed mogelijk te ondersteunen in het omgaan met de toenemende klachten als gevolg van het hebben van deze aandoening.

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.

Tijd voor samenzijn

De zorg voor een kindje met de ziekte van Tay-Sachs 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 de ziekte van Tay-Sachs, de andere kinderen in het gezin en de ouders onderling.

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 epilepsie aanvallen zo veel mogelijk of helemaal niet meer te laten voorkomen.

Verschillende soorten medicijnen kunnen gebruikt worden om de epilepsie onder controle te krijgen. Er bestaat geen duidelijk voorkeursmedicijn. Medicijnen die vaak gebruikt worden zijn natriumvalproaat (Depakine®), levetiracetam (Keppra®), clobazam (Frisium®) en zonisamide (Zonegran®). Wanneer deze medicijnen niet helpen worden ook wel medicijnen met meer bijwerkingen zoals fenobarbital en fenytoïne gebruikt.

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.

Spasticiteit

Er bestaan ook 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 dantrium, artane®, benzodiazepines. Deze medicijnen kunnen ook afwijkende standen van een arm of been (dystonie) verminderen.

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. De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe kinderen zo goed mogelijk in een rolstoel of in bed kunnen 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. Helaas gaan deze kinderen ook in hun denkvermogen en zichtvermogen achteruit zodat het wel steeds moeilijker wordt om ook op deze manier te communiceren.

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.

Revalidatiearts

Een revalidatiearts coördineert de verschillende therapieën en adviseert ook over hulpmiddelen zoals bijvoorbeeld een aangepaste buggy, een rolstoel of een speciale matras in bed.

Voor kinderen met de juveniele vorm is het mogelijk om 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 dit mogelijk is.

Sondevoeding

Wanneer slikken niet meer veilig verloopt, zal moeten worden besloten of het kind sondevoeding gaat krijgen. Sondevoeding wordt in eerste instantie via een neussonde gegeven. 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 en omeprazol, soms 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.

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 zepillen 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).

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. Er bestaat inmiddels ook een langwerkende vorm van melatonine die meerwaarde kan hebben wanneer kinderen in de nacht meerdere malen wakker worden.

Psychosebehandeling

Volwassenen of pubers die last hebben van psychose kunnen baat hebben bij zogenaamde antipsychotica. Ook het medicijn lithium of zogenaamde elektroshock therapie kunnen helpen om de gevolgen van een psychose te verminderen.

Onderzoek

Er wordt onderzoek gedaan naar nieuwe behandelingen die het verloop van de ziekte van Tay-Sachs kunnen beïnvloeden. Bij andere lysomale stapelingsziektes is het gelukt om het te kort aan het ontbrekende eiwit aan te vullen. Voor de ziekte van Tay-Sachs ook is ook medicijn ontwikkelt wat het tekort aan eiwit kan aanvullen (dit medicijn heet miglustat Zavesca®), maar het blijkt dat dit medicijn niet in de hersenen terecht komt. Daardoor heeft het medicijn niet het gewenste effect. Er wordt gezocht naar mogelijkheden om dit medicijn wel in de hersenen terecht te laten komen.

Ook wordt gekeken naar mogelijkheden om het foutje in het erfelijk materiaal te veranderen (gentherapie), maar tot nu toe is er geen behandeling met het gewenste effect. Ook stamceltransplantatie heeft niet het gewenste resultaat.

Thuiszorg

De zorg voor kinderen met de ziekte van Tay-Sachs 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.

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 de ziekte van Tay-Sachs. Ook is lotgenotencontact mogelijk via de VKS: vereniging voor volwassen en kinderen met een stofwisselingsziekte.

Laatste levensfase

Helaas is de ziekte van Tay-Sachs een aandoening waar 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. Het boek koesterkind bevat voor ouders veel waardevolle informatie. Stichting PAL is een stichting voor kinderen in een palliatieve fase die ouders hierbij ook kan helpen en weet 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.

Wat betekent het hebben van de ziekte van Tay-Sachs voor de toekomst?

Toename klachten

Kinderen en volwassenen met de ziekte van Tay-Sachs krijgen in toenemende mate meer klachten. Op jonge leeftijd verloopt de toename van de klachten in een hoger tempo dan wanneer de klachten pas op latere leeftijd ontstaan. Uitzonderingen hierop bestaan. Er zijn ook kinderen met een langzamer beloop en volwassenen met een snel beloop.

Overlijden

Toename van klachten zorgt er voor dat kinderen steeds minder kunnen functioneren en verzwakken in hun conditie. Uiteindelijk zullen kinderen, vaak aan de gevolgen van een longontsteking komen te overlijden. Kinderen met de klassieke vorm van Tay-Sachs komen meestal te overlijden tussen de leeftijd van twee en vijf jaar. Er bestaan hierop uitzonderingen. Kinderen met de juveniele vorm van Tay-Sachs komen meestal te overlijden tussen tienerleeftijd en jong volwassen leeftijd.

Wat de levensverwachting is van volwassenen met deze ziekte is niet goed bekend.

Hebben broertjes en zusjes een vergrote kans om de ziekte van Tay-Sachs te krijgen?

Erfelijke ziekte

De ziekte van Tay-Sachs is een erfelijke ziekte. Meestal blijken beide ouders drager te zijn van een foutje in het HXA-gen. Broertjes en zusjes hebben dan 25% kans om zelf ook de ziekte van Tay-Sachs te krijgen.

Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.



Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokkentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook de ziekte van Tay-Sachs heeft.

Preïmplantatie Genetische Diagnostiek (PGD)

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

Links

www.vks.nl

(Nederlandse vereniging voor volwassenen en kinderen met een stofwisselingsziekte)

www.ntsad.org

(Engels talige website voor betrokken bij een patient met de ziekte van Tay-Sachs)

Referenties

1. Tay-Sachs disease: current perspectives from Australia. Lew RM, Burnett L, Proos AL, Delatycki MB. *Appl Clin Genet.* 2015;8:19-25.
2. Natural history of infantile G(M2) gangliosidosis. Bley AE, Giannikopoulos OA, Hayden D, Kubilus K, Tiftt CJ, Eichler FS. *Pediatrics.* 2011;128:e1233-41

Laatst bijgewerkt: 30 januari 2016

Auteur: J.H. Schieving