

Het klinisch kinderneurologisch onderzoek door de CLB-arts

Verklarende woordenlijst



Achondroplasie

Een autosomaal dominant-erfelijke stoornis in de ontwikkeling van het kraakbeen. Dit veroorzaakt een gebrekkige groei en verkromping van de lange beenderen tgv. een vroegtijdige verbening van de groeischijven.

Ataxie

Deze term wordt gebruikt voor een stoornis in de coördinatie van bewegingen als gevolg van een cerebellaire dysfunctie of als gevolg van een deficit in de sensorische input van de houdings- en bewegingszin van de gewrichten.

Ataxie moet steeds gedifferentieerd worden van verstoringen van het bewegingspatroon door spierzwakte, evenwichtsstoornissen (vestibulair), onwillekeurige bewegingen (extrapyramidaal), onhandigheid door verstoring van het concept en de organisatie van de beweging (DCD) en epileptische fenomenen.

Ataxia teleantiectasia

Autosomaal recessieve aandoening waarbij een progressieve ataxie is gekoppeld aan immuundeficiëntie. De ataxie begint op jonge leeftijd, wordt in de eerste jaren niet altijd onderkend en wordt beschouwd als een aspecifieke onhandigheid. Geleidelijk wordt de aandoening manifest en leidt tot een ernstige verstoring van de algemene motoriek. Vaak is er bijmenging van choreoathetose. Zeer kenmerkend (hoewel ook bij andere aandoeningen voorkomend) is oculaire apraxie, ofwel het onvermogen tot intentionele oogbewegingen. Omstreeks het vijfde jaar ontstaan de diagnostisch zo belangrijke teleangiëctasieën op het wit van de oogbollen, soms ook op de oren of gezicht of elders op het lichaam en soms ook hyperpigmentaties.
Prevalentie: 1/80.000 à 100.000.

Athetose

Athetose en dystonie zijn termen die abnormale tonusverhoudingen aangeven en geheel of gedeeltelijk dezelfde betekenis kunnen hebben. Bij athetose worden langzame, wringende bewegingen gemaakt, vooral van de armen en handen, door gelijktijdige activiteit van agonisten en antagonist.

Ballisme

Werpbewegingen, komt bij kinderen minder vaak voor.

Cerebral palsy

Cerebral Palsy is het gevolg van hersenschade die optreedt voor, tijdens, of kort na het tijdstip van de geboorte (men neemt aan tot twee jaar na de geboorte van het kind). Het is een van de meest voorkomende redenen waarom kinderen moeilijkheden vertonen met het gaan, maar vaak ook met andere bewegingen.

Eens de beschadiging van de hersenen is opgetreden, verandert de eigenlijke hersenschade die is opgetreden niet meer in de tijd. Het letsel gaat echter wel zijn invloed hebben op de ontwikkeling van de spieren en de beenderen.

Alhoewel sommige kinderen initieel een te lage spierspanning tonen (hypotonie), gaat een groot deel ervan een progressieve toename vertonen van ongecontroleerde spanning in de spieren (hypertonie en spasticiteit).

Deze toegenomen spanning is ervoor verantwoordelijk dat deze kinderen tijdens de groei moeilijkheden gaan ervaren met stappen en progressieve vervorming kunnen vertonen van de beenderen naarmate zij groeien.

De wijze en ernst waarmee een kind is getroffen wanneer het lijdt aan cerebral palsy, is specifiek voor ieder kind. Iedere patiënt zal zijn aangedaan in een verschillende graad en de ernst van mogelijke problemen zal op een andere manier over het lichaam verdeeld zijn. Sommige kinderen zullen slechts zijn aangedaan ter hoogte van één lichaamshelft (hemiplegie), andere meer ter hoogte van de onderste dan de bovenste ledematen (diplegie). Tenslotte bestaat een groep waarbij de 4 ledematen vrijwel even sterk zijn aangedaan (quadriplegie).

Het gangpatroon dat deze kinderen vertonen kan complex zijn en is mede afhankelijk van de locatie, het type en de ernst van het hersenletsel alsook de invloed ervan op de groei van de beenderen en de spieren. Sommige kinderen gaan (onbewust) trucjes aanleren (compensatie mechanismen genoemd), die hen moeten toelaten op een meer comfortabele manier te stappen. Iedere kind gaat een voor hem specifiek gangpatroon ontwikkelen dat past bij zijn respectievelijke aandoening.

Vaak vertonen deze kinderen een problematiek die verder reikt dan het zuiver locomotore. Om die reden werd een multidisciplinaire kliniek ingericht, ten behoeve van kinderen met cerebral palsy, waardoor een meer holistische diagnostiek en behandeling kan worden aangeboden.

Deze laatste wordt gecoördineerd vanuit het CP referentiecentrum.

Chorea

Hieronder verstaan we complexe, onwillekeurige, snelle dans-achtige bewegingen die aritmisch verspringend van de ene naar de andere kant over de ledematen optreden.

Vaak worden hiermee natuurlijke, gewilde bewegingen geïmiteerd.

Ze blijven bestaan in rust, maar verergeren bij actie of spanning.

Duchenne, spierdystrofie

Chronisch progressief verlopende degeneratieziekte van het spierstelsel met initieel en meest uitgesproken een aantasting van de gordelspiers. Vrijwel altijd ontstaat scoliose. Cardiomyopathie is zeer frequent en leidt bij 20% van de patiënten tot voortijdige dood. Patiënten zijn vaker mentaal geretardeerd, en vertonen meer gedrags- en emotionele problemen.

Dysartrie

Uitspraakstoornis.

Dysostosen

Het geheel of gedeeltelijk ontbreken van beenderen door gebrekkige of foutieve ontwikkeling.

Dystonie

Athetose en dystonie zijn termen die abnormale tonushoudingen aangeven en geheel of gedeeltelijk dezelfde betekenis hebben. Bij dystonie gaat het vooral om houdingen van de romp met draaiing van de hals (torsiedystonie) en van de voeten. In het gelaat uit zich dit in grimassen. Er kunnen ook dyskinesieën aan de ogen optreden, oculogyrische crises en in het mondbereik buccofaryngeale dyskinesieën.

Deze laatste twee komen vooral voor bij een intoxicatie of als laat effect van langdurig medicijngebruik: tardieve dyskinesie.

Ehlers-Danlos syndroom

Bindweefselaandoening, gekenmerkt door een overmatige beweeglijkheid van de gewrichten, overrekbaarheid van de huid en een hemorragische diathese.

Extrapiramidale bewegingsstoornis of dyskinesie

Dit kan zich op verschillende manieren uiten:

Tremor, chorea, athetose en dystonie, ballisme (komt bij kinderen minder vaak voor), myoclonus, tics.

Etiologisch vormen de genetisch bepaalde (progressieve) ziekten een belangrijk deel van het totaal. Daarnaast komen aan de orde de (para-)infectieuze oorzaken, de perinatale traumatisch-metabole oorzaken en de medicamenteuze bijwerkingen.

Enkele voorbeelden:

- Ziekte van Wilson (hepatolenticulaire degeneratie) t.g.v een stoornis in de verwerking en het transport van koper. Symptomen zijn oa. rigiditeit, tremoren en choreoathetose.
- Ziekte van Huntington
- Ziekte van Hallervorden-Spatz (zeer zeldzaam)
- Virale encefalitis met schade aan de basale kernen
- (...)

Fasciculatie

Dit is een kleine spiertrekking. De spiertrekking gebeurt in één enkele motorische eenheid. Dit zijn alle spiervezels die door één enkel motorisch axon geïnnerd worden. Een fasciculatie ontstaat ten gevolge van een spontane actiepotentiaal. De spiercontractie veroorzaakt geen beweging in het gewricht dat door de spier bewogen wordt.

Friedreich's ataxie

Deze bekende autosomaal recessieve aandoening behoort tot de groep van de spinocerebellaire degeneraties.

De ziekte begint rond het vijfde levensjaar met een geleidelijke progressieve ataxie, zowel van cerebellaire als van proprioceptieve aard (positieve Romberg), met dysartrie (uitspraakstoornis) en nystagmus. Houdings- en vibratiezinstoornissen worden meestal wat later manifest. Er is areflexie, gecombineerd met een dubbelzijdige Babinskirespons als uiting van een discrete betrokkenheid van de piramidebaan. Soms is er perifere neuropathische uitval. De motorische geleidingssnelheid blijft echter normaal.

Kenmerkend zijn voetafwijkingen met holvoet en hamerteen, en kyfoscoliose.

Voorts komt bijna altijd obstructieve cardiomyopathie voor, die tot de dood kan leiden en soms diabetes mellitus. Een variant is het type Harding, waarbij de peesreflexen levendig blijven en er geen cardiomyopathie is.

Prevalentie: 1/50.000 personen

Hypotonie

Een te lage spierspanning.

Myoclonieën

Myoclonieën zijn onwillekeurige, snelle spierschokken met een kortdurend bewegingseffect. Ze kunnen focaal, multifocaal of gegeneraliseerd optreden. Meestal ontstaan ze spontaan, maar bij veel ziekten worden ze bevorderd of geïnitieerd door een actie of beweging. We spreken dan van 'actiemyoclonieën' of 'intentiemyoclonieën'.

Myoclonieën in het kader van bewegingsstoornissen, die gegeneerd worden in een subcorticaal circuit van basale en cerebellaire kernen, moeten worden onderscheiden van epileptische myoclonieën die hun oorsprong vinden in de cortex. De zaak wordt nog complexer wanneer beide soorten binnen 1 ziektebeeld voorkomen. Intentiemyoclonieën vermengen zich vaak met cerebellaire ataxie.

Neurofibromatose

Autosomaal dominant-erfelijke gezwellvorming in zenuwweefsel door woekering van bindweefselbestanddelen

Opisthotonus

Krampachtige achteroverstreking van het lichaam

Parese

Gedeeltelijke (of onvolledige) verlamming van één of meer spieren of spiergroepen waardoor krachtsvermindering optreedt.

PTEN mutatie

Fosfatase en tensine homolog (PTEN) is een eiwit dat in de mens wordt gecodeerd door het *PTEN* gen. Mutaties van dit gen zijn een stap in de ontwikkeling van vele vormen van kanker.

SMA

Spinale musculaire atrofie is een ernstige spierziekte. Doordat een aantal motorische zenuwcellen in het ruggenmerg niet goed functioneert, treden spierzwakte en spierverslaving op. Er bestaan verschillende vormen.

Sotos-syndroom (cerebraal gigantisme)

Cerebraal gigantisme.

Dit syndroom wordt gekenmerkt door megalencefalie vanaf de geboorte, met bovendien een iets te snelle groei van de schedel. Ook algemeen lichamenlijk is er een versnelde groei met een geavanceerde botleeftijd.

Er is meestal slechts een matige mentale deficiëntie, soms alleen een vertraagde taalontwikkeling. De meeste gevallen zijn sporadisch.

Spina bifida

Congenitale anomalie van de wervelkolom en ruggenmerg, ontstaan door een sluitingsdefect van de neurale buis aan het einde van de vierde week van de embryonale ontwikkeling.

Subduraal hygroom

Collectie vocht die zich subduraal bevindt. Dit heeft een traumatische oorsprong, soms met een hematoom als tussenstadium, of kan ontstaan na meningitis.

Tics

Tics zijn plotselinge, stereotiepe, doelloze bewegingen of handelingen.

Ze moeten in het bijzonder onderscheiden worden van chorea en myoclonus.

Tremor

Trillen of beven (speelt bij kinderen een betrekkelijk ondergeschikte rol).

Tardieve dyskinesie

Er kunnen ook dyskinesieën aan de ogen optreden, oculogyrische crises en in het mondbereik buccofaryngeale dyskinesieën. Deze laatste twee komen vooral voor bij een intoxicatie of als laat effect bij langdurig medicijngebruik.

Synoniemen : VACTERL associatie
VATERS associatie

Korte beschrijving

VATER associatie is de benaming voor een zeer zeldzame combinatie van aangeboren aandoeningen. In het Engels staan de letters V.A.T.E.R elk voor een van de lichaamsgebieden waar de aandoeningen voor kunnen komen.

Hierbij gaat het om:

- wervelkolomafwijkingen
- gesloten anus
- hartafwijkingen
- slokdarmafwijkingen
- nierafwijkingen

- afwijkingen aan de ledematen Er is sprake van VATER associatie als minimaal drie van de kenmerken aanwezig zijn. De oorzaak is nog niet bekend. De ernst van de aandoeningen kan zeer variëren, en daarmee ook de prognose. Mensen met VATER hebben meestal een normale intelligentie.

Diagnose

De diagnose wordt vermoed op grond van bovengenoemde, vaak zichtbare verschijnselen. Een aantal kenmerken kan tijdens de zwangerschap na 18 weken met behulp van een echografie vastgesteld worden.

Behandeling

Veel kenmerken van VATER associatie kunnen door middel van operaties behandeld worden.

Voorkomen (frequentie)

Hoe vaak VATER associatie voorkomt is niet bekend.

Wel kan VATER associatie samengaan met chromosoomafwijkingen als bijvoorbeeld [Trisomie 18](#).

Overerving

VATER associatie is in de meeste gevallen niet erfelijk.

