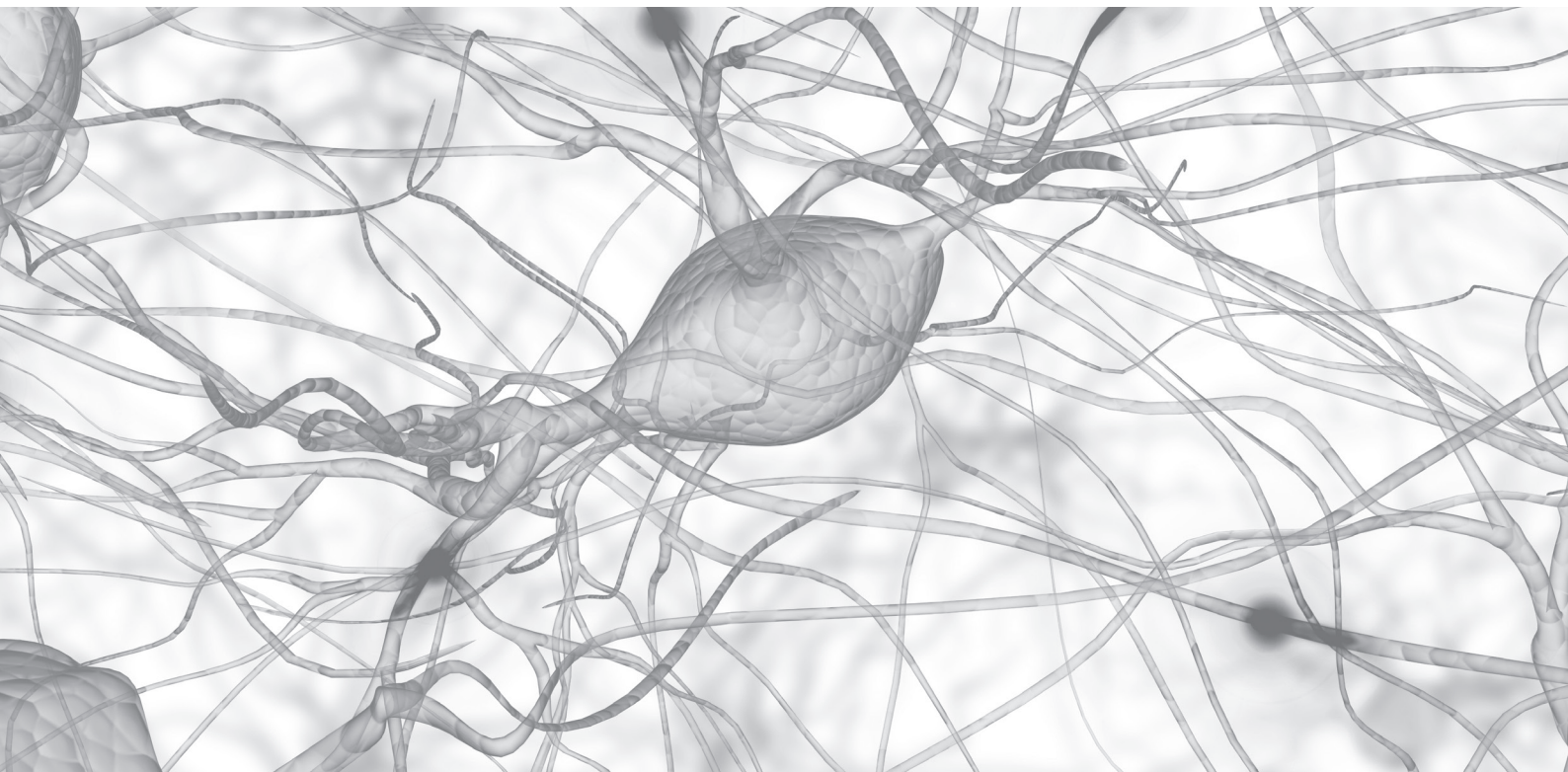


# Stofwisselingsziekten



**Movement disorders**

GRONINGEN

*Healthy Ageing: moving  
to the next generation*

## WAT ZIJN STOFWISSELINGSZIEKTEN?

Stofwisselingsziekten, ook wel metabole ziekten genoemd, zijn zeldzame erfelijke ziekten. Er zijn momenteel ongeveer 600 verschillende stofwisselingsziekten bekend.

## WAT IS DE OORZAAK?

Stofwisselingsziekten worden veroorzaakt door een fout in het erfelijk materiaal, het DNA. Deze fout kan overgeërfd worden via de ouders of nieuw ontstaan na de bevruchting.

Bij veel stofwisselingsziekten ontbreekt er, of is er te weinig van een belangrijk eiwit of enzym in de cellen van het lichaam. De rol die dit eiwit of enzym heeft, bepaalt welke klachten iemand krijgt. Er kunnen bijvoorbeeld enzymen ontbreken die helpen bij de voedselvertering. Voedsel kan dan niet goed worden opgenomen in het lichaam. Ook kan het zijn dat de cellen van het lichaam het voedsel niet kunnen omzetten in belangrijke bouwstoffen voor botten, spieren en organen, bijvoorbeeld bouwstoffen voor de hersenen. Soms worden er in plaats van goede bouwstoffen juist schadelijke stoffen gemaakt of worden stoffen niet opgeruimd, waardoor die zich in de loop der tijd opstapelen in de organen. Dit kan leiden tot veel verschillende klachten, waarbij er vaak ook klachten van de hersenen zijn.

## WAT ZIJN DE SYMPTOMEN?

Omdat er zoveel verschillende stofwisselingsziekten zijn, zijn er ook veel verschillende symptomen. Soms zijn er al klachten vanaf de geboorte. Kinderen ontwikkelen zich dan bijvoorbeeld niet goed of groeien langzaam. Op wat oudere leeftijd kan is er vaak sprake van epilepsie, psychiatrische problemen en problemen van de organen, bijvoorbeeld een te grote lever.

Wanneer de hersenen betrokken zijn bij de stofwisselingsziekte, kunnen er problemen ontstaan met het bewegen, of kunnen onwillekeurige bewegingen

ontstaan. Dit wordt ook wel een bewegingsstoornis genoemd.

*Ataxie* is een bewegingsstoornis die veel wordt gezien bij stofwisselingsziekten. Bij ataxie hebben patiënten moeite met het maken van gecoördineerde bewegingen. Lopen kan hierdoor moeilijk gaan. Ook zijn er vaak problemen van de fijne motoriek, waardoor het bijvoorbeeld lastig is om drinken in te schenken.

Naast ataxie komen ook andere bewegingsstoornissen voor, bijvoorbeeld *myoclonieën*. Dit zijn onwillekeurige, kortdurende schokken. Meestal treden deze op in de armen, benen, nek of in het gezicht.

Patiënten met *dystonie* hebben last van onwillekeurige, draaiende bewegingen van één of meerdere ledematen. Dit kan leiden tot een veranderde stand van een lichaamsdeel, bijvoorbeeld van de nek.

Bij *chorea* zijn er onwillekeurige, vloeiende bewegingen van bijvoorbeeld de ledematen.

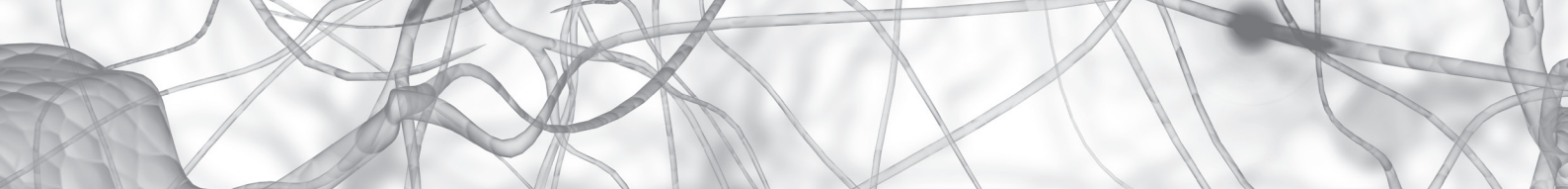
Ten slotte zijn er ook patiënten die last hebben van trillen (*tremor*), *tics* of *parkinsonisme*.

Het is komt regelmatig voor dat patiënten meerdere van deze bewegingsstoornissen tegelijkertijd hebben.

## HOE WORDT DE DIAGNOSE GESTELD?

In Nederland wordt bij pasgeborenen een hielprik verricht. Met deze prik wordt gekeken naar veertien specifieke stofwisselingsziekten. Dit betekent dat veel andere stofwisselingsziekten niet direct na de geboorte worden onderzocht.

Bij sommige patiënten wordt op basis van klachten die zij ontwikkelen gedacht aan een stofwisselingsziekte. Een arts kan dan bloed- en urineonderzoek verrichten, gericht op de symptomen die iemand heeft. Bij sommige patiënten wordt een MRI-scan gemaakt, waarna de uitslag van deze scan een stofwisselingsziekte doet vermoeden. Soms kan het nodig zijn om een ruggenprik of spierbiopt te verrichten.



Als de resultaten van het diagnostisch onderzoek wijzen op een bepaalde stofwisselingsziekte of een groep van stofwisselingsziekten, kan gerichtere diagnostiek worden gedaan. In lichaamscellen, zoals huid- of bloedcellen, kan worden gemeten of een enzym goed werkt. Ook kan in het erfelijke materiaal naar DNA-afwijkingen worden gezocht, ook wel mutaties genoemd. Als er een stofwisselingsziekte wordt gevonden, wordt aangeboden om na te gaan of bij de ouders van een patiënt ook een DNA-afwijking kan worden aangetoond. Stofwisselingsziekten zijn erfelijk aandoeningen en het vaststellen van een stofwisselingsziekte kan consequenties hebben voor andere gezins- of familieleden.

### **WAT ZIJN DE GEVOLGEN?**

De gevolgen hangen af van het type stofwisselingsziekte. De ene stofwisselingsziekte geeft meer klachten dan de andere.

De bewegingsstoornissen kunnen ervoor zorgen dat iemand problemen heeft met lopen en zich in het dagelijks leven minder goed zelfstandig kan redden.

### **WIE KUNNEN HET KRIJGEN?**

Stofwisselingsziekten zijn aangeboren aandoeningen. Sommige patiënten hebben als kind al klachten, terwijl anderen pas klachten krijgen wanneer ze volwassen zijn. Wij begrijpen niet goed hoe dat kan, maar vaak is het wel zo dat ernstige vormen zich al op de kinderleeftijd optreden en de wat mildere vormen later in het leven. Omdat een stofwisselingsziekte vaak erfelijk is, kunnen meerdere familieleden de ziekte hebben en kan het ook consequenties hebben voor andere kinderen uit een gezin of voor andere familieleden.

### **HOE IS EEN STOFWISSELINGSZIEKTE TE BEHANDELEN?**

Het hangt van het type stofwisselingsziekte af of

deze te behandelen is. Voor ongeveer een derde van de stofwisselingsziekten is een behandeling beschikbaar. Zo'n behandeling kan gericht zijn op het herstellen van de stofwisseling of op het bestrijden van symptomen. In sommige gevallen kunnen nieuwe beschadigingen worden voorkomen. Er zijn op dit moment geen behandelingen die een stofwisselingsziekte kunnen genezen. Behandeling bestaat uit speciale medicijnen of een speciaal dieet.

Voor de bewegingsstoornissen bestaan er ook symptomatische behandelingen. Een voorbeeld hiervan is ondersteuning van een ergotherapeut of fysiotherapeut. Zij kunnen helpen met bijvoorbeeld hulpmiddelen en het aanleren van vaardigheden bij dagelijkse handelingen.

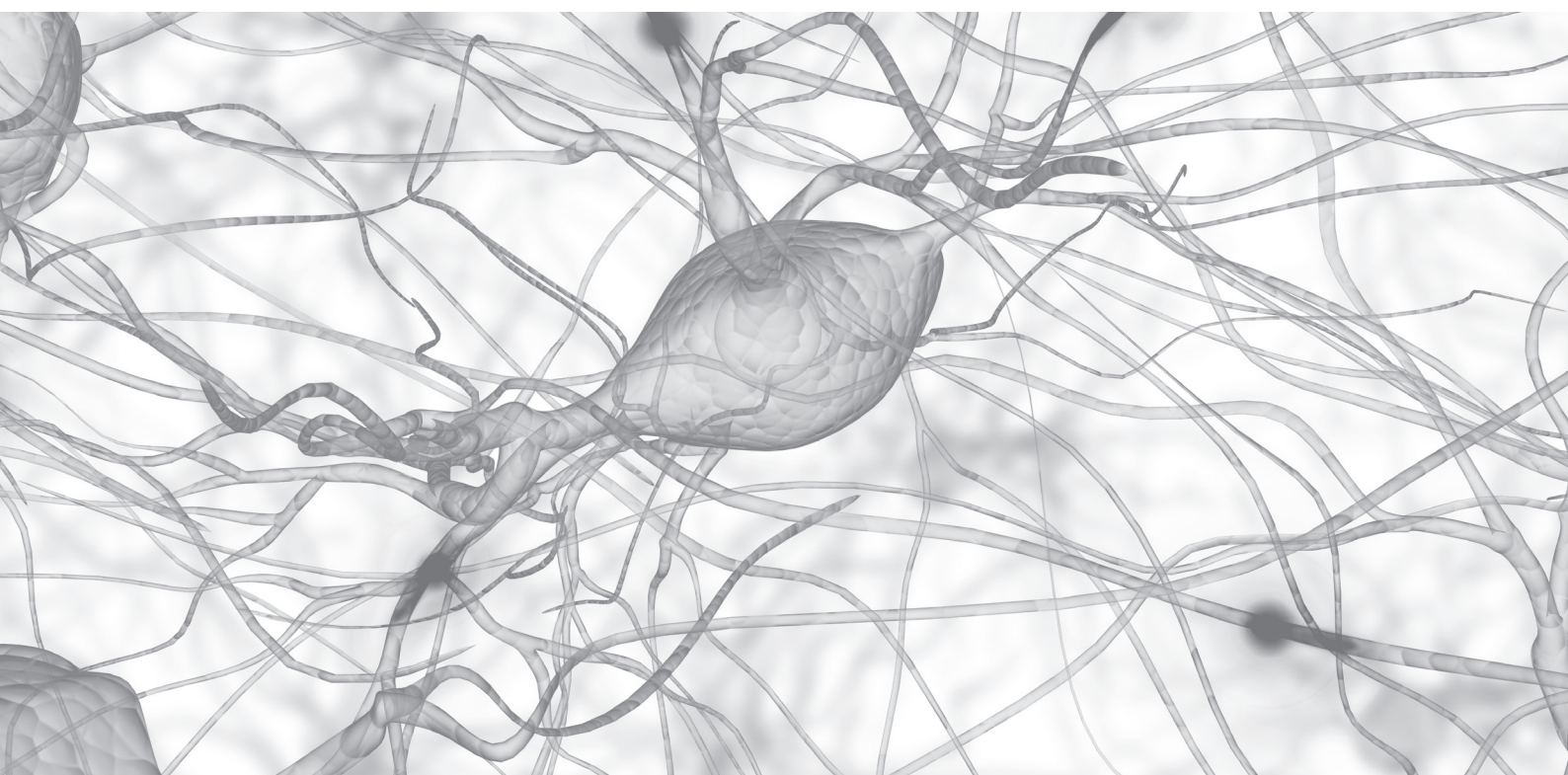
Voor sommige bewegingsstoornissen kunnen medicijnen de klachten doen verminderen. Bij myoclonieën kan bijvoorbeeld clonazepam worden gebruikt. Bij dystonie wordt soms trihexydenidyl gebruikt, maar kunnen ook injecties met botulinetoxine worden gegeven.

Per persoon moet gekeken worden welke behandeling voor hem of haar het beste is.

### **SAMENVATTING**

- Er zijn ongeveer 600 verschillende stofwisselingsziekten.
- Stofwisselingsziekten zijn aangeboren aandoeningen die worden veroorzaakt door een afwijking in het DNA.
- Stofwisselingsziekten kunnen leiden tot verschillende symptomen, bijvoorbeeld een bewegingsstoornis.
- Voor bewegingsstoornissen bestaan soms speciale behandelingen mogelijk. Het is daarom van belang dat deze onwillekeurige bewegingen goed en tijdig worden herkend.

[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisordersgroningen.com)



[www.movementdisordersgroningen.com](http://www.movementdisordersgroningen.com)