

## ALGEMEEN

Het Sanfilippo syndroom (SS), ook wel mucopolysaccharidose type III (MPS III), is een erfelijke stofwisselingsziekte die behoort tot de groep lysosomale stapelingsziekten. Er bestaan vier varianten van de ziekte: A t/m D. De symptomen zijn echter vrijwel gelijk, al zijn er verschillen in ernst en snelheid waarmee de ziekte zicht ontwikkelt. De ziekte gaat gepaard met een progressieve verstandelijke beperking en andere afwijkingen, onder meer van de hersenen.

## VOORKOMEN

SS komt voor bij één op de 50.000 pasgeborenen.

# 1 MEDISCH

## 1.1 KARAKTERISTIEKEN

### GENOTYPE

Bij mensen met SS mist één van de vier enzymen in het lysosoom. De enzymen zijn noodzakelijk om de stof heparansulfaat af te breken en uit te scheiden, zodat deze hergebruikt kan worden. Heparansulfaat is een MPS, ook wel glycosaminoglycaan (GAG) genoemd.

Doordat het heparansulfaat niet afgebroken kan worden stapelt het zich op in organen, welke het meest gevoelig zijn voor de stof. Daar wordt dan de meeste schade veroorzaakt. Bij SS zijn dit vooral de hersenen.

### FENOTYPE

#### Uiterlijke kenmerken

- ▶ Grover gelaat, met dikke, soms doorlopende wenkbrauwen, donkere wimpers en volle lippen
- ▶ Stug haar
- ▶ Veel lichaamsbehaarung, onder andere op de rug

#### Motorische kenmerken

- ▶ Koude handen en voeten
- ▶ Verlies van loopfunctie door spieratrofie, contracturen, verkorting van de achillespees en apraxie
- ▶ Vergroeiingen als scoliose, heupdysplasie en kyfose

#### Zintuiglijke kenmerken

- ▶ Verkoudheden, keel- en oortontstekingen (vooral op jonge leeftijd)
- ▶ Gehoorproblemen
- ▶ Oogproblemen, vaak op oudere leeftijd door ziekte aan netvlies (retinitis pigmentosa)
- ▶ Staaraanvallen en 'hemelen'

#### Gastro-intestinale kenmerken

- ▶ Vergrote lever, welke geen klachten veroorzaakt
- ▶ Soms vergrote milt, welke geen klachten veroorzaakt
- ▶ Lies- en navelbreuken vooral bij jonge mensen
- ▶ Diarree komt voornamelijk bij kinderen voor en wordt veroorzaakt, door de genoemde stapeling die ook in de cellen van de darm plaatsvindt
- ▶ Obstipatie vaak op oudere leeftijd, deels door zittend leven met weinig beweging en weinig controle op de stoelgang
- ▶ Slikproblemen meestal in de laatste levensjaren

#### Kenmerkend gedrag

- ▶ Gedragsproblematiek wordt als moeilijkste probleem van de ziekte gezien en komt bij de meeste mensen met SS voor, vaak de moeilijkste problemen van de ziekte
- ▶ Vaak moeilijk te corrigeren, druk/hyperactief en onrustig gedrag
- ▶ Meest voorkomend zijn destructief gedrag, lichamelijke en verbale agressie, lichamelijke onrust en ontremd gedrag zonder gevaar
- ▶ Soms angstig of huilbuien
- ▶ Mensen met milder beloop van de ziekte (eerste klachten op latere leeftijd en langzamere achteruitgang) hebben soms minder of zelfs geen gedragsproblemen

## COMMUNICATIE

- ▶ Tot het vierde levensjaar zijn er vrijwel geen bijzonderheden in de communicatie.
- ▶ Na vierde levensjaar komt de verstandelijke ontwikkeling geleidelijk tot stilstand en het kind leert vrijwel niets meer bij. Na deze levensfase ontwikkelt het kind gedragsproblemen, die geleidelijk steeds erger worden. De communicatievaardigheden gaan langzaam achteruit en het spreken gaat minder goed. De ontwikkeling van kinderen met SS stopt rond de kleutertijd, waarna aangeleerde vaardigheden ook weer verloren gaan. Welke leeftijd de ontwikkeling precies stopt verschilt van kind per kind.

## NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

- ▶ Het functioneren van mensen met SS vermindert met de jaren. Door de ziekte gaan de verstandelijke vermogens langzaam steeds verder achteruit, tot aan ernstige verstandelijke beperking.
- ▶ De spraak verslechtert.
- ▶ Later gaat ook de motoriek achteruit en gaat het lopen steeds moeilijker, waardoor men rolstoelafhankelijk wordt. Het beloop is heel divers. Sommigen zijn al vanaf hun achtste jaar volledig zorgafhankelijk, terwijl anderen nog kunnen lopen.
- ▶ Ook bestaat er een lichtere vorm, waardoor de ziekte pas op latere leeftijd wordt ontdekt.

## CO-MORBIDITEIT

- ▶ Slaapstoornissen; moeilijk inslapen, vaak of heel vroeg wakker worden
- ▶ Koude handen en voeten
- ▶ Diarree en obstipatie
- ▶ Verkoudheden, keel- en oorontstekingen
- ▶ Gehoorproblemen/ gehoorverlies
- ▶ Oogproblemen/netvliesdegeneratie
- ▶ Staaraanvallen en 'hemelen'.
- ▶ Epilepsie door verdergaande hersenbeschadiging
- ▶ Kauw- en slikproblemen
- ▶ Longproblemen: mensen met SS overlijden meestal ten gevolge van een pneumonie. De progressieve neurodegeneratie leidt uiteindelijk onder meer tot slikklachten, waardoor een verhoogd risico op aspiratiepneumonie ontstaat.

## 1.2 ANTROPOMETRIE

---

### LENGTE

Geen bijzonderheden. Jonge kinderen groeien doorgaans normaal. Een deel laat een vertraging van de groei zien vanaf ongeveer het tiende levensjaar. Maar het grootste deel bereikt een normale lengte.

### GEWICHT

Geen bijzonderheden.

### GROEICURVE

Geen bijzonderheden.

### BMI

Geen bijzonderheden.

## 1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

---

### BABY

Baby's met SS ontwikkelen zich de eerste levensjaren vaak volledig normaal. De ontwikkeling zoals kruipen, lopen en eerste woordjes spreken gaat gelijk op met leeftijdsgenootjes.

### KLEUTER / KIND

De eerste problemen in de ontwikkeling ontstaan vaak vanaf de kleutertijd. Er is een duidelijke achteruitgang in vaardigheden en het verstandelijke vermogen zoals praten en aangeleerde technieken gaan verloren. Eigenlijk is er sprake van een heel vroege vorm van dementie bij SS.

Opvallend is dat ze toenemend onrustig, prikkelbaar en opgewonden zijn. Veelvuldig treden er periodes op met slaapstoornissen. In deze periode vallen ook psychiatrische problemen op, waarbij ernstige agressie kan optreden. Gehoorproblemen is een vaak voorkomend probleem bij mensen met SS. Vooral op jonge leeftijd hebben ze erg veel last van oorontstekingen. Bij sommigen lijkt het er zelfs op dat ze het contact met de omgeving verliezen, waardoor ze doof kunnen lijken. Ook kan er hevig schreeuwen optreden. Er kunnen problemen met de voeding optreden, doordat er periodes optreden met (meer) slikproblemen. Dit kan overigens wel herstellen. Er is een groot verschil in de ziekteverschijnselen. Het is niet vanzelfsprekend dat het SS type A altijd al op jonge leeftijd problemen geeft en type B pas op latere leeftijd.

## ADOLESCENT

De periode met de motorische problemen en gedragsstoornissen is per persoon met SS verschillend en kan zich uitstrekken tot er een leeftijd is bereikt tussen de 20 tot 40 jaar. Verder maken de meeste adolescenten met SS een normale puberteit door. De meeste meisjes zullen normaal menstrueren. Sommigen raken erg overstuurd door een menstruatie. Dit kan een reden zijn om door te verwijzen naar een gynaecoloog om de menstruatie te remmen of helemaal te stoppen.

## VOLWASSENE / OUDERE

Eerder werd als leeftijd van overlijden tussen de 20 en 30 jaar genoemd. Geleidelijk aan worden ook deze patiënten ouder en is zelfs 40 en 50 jaar geen zeldzaamheid meer. Nadat de onrust en gedragstoornissen langzaam zijn verdwenen wordt het moeilijker om contact te maken. Het lopen gaat steeds moeizamer en de ouder wordende mens met SS gaat slechter eten en drinken. Ze worden uiteindelijk volledig rolstoel- en verzorgingsafhankelijk.

## 1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

---

- ▶ Anti-epileptica
- ▶ Antipsychotica
- ▶ Benzodiazepinen
- ▶ Laxantia

Medicijnen kunnen onderling interacties vertonen. Systemisch werkende medicatie (medicatie die uiteindelijk in de bloedbaan wordt opgenomen) kan een interactie geven met voeding. Hoe meer kennis over de wisselwerking tussen voeding en medicatie, hoe beter de voedingszorg en het effect van de medicatie zal zijn.

## 2 VOEDING

De gezondheid, de levensverwachting en de kwaliteit van leven kunnen sterk verbeteren door tijdige (voedings-) interventie en dieetbehandeling. Een dieet (een voeding die om medische redenen aan specifieke eisen moet voldoen ten behoeve van een individu) kan veel impact hebben op het dagelijkse leef- en eetpatroon.

Een Diëtist Verstandelijk Gehandicapten (Diëtist VG) gaat uit van een individuele benadering en levert daarmee maatwerk. Vanwege complexe problematiek is multidisciplinaire behandeling essentieel: arts (arts verstandelijk gehandicapten (AVG), huisarts, specialist, tandarts), diëtist VG, ergotherapeut, logopedist, fysiotherapeut, mondhygiënist, (ortho)pedagoog en ouders/verzorgers.

| VOEDINGSPROBLEMATIEK  | (DIEET)BEHANDELING   | EB/PB *  |
|---|--|----------|
| <p>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie <i>Informatorium Voeding &amp; Diëtetiek, Evidence-Based Diëtetiek, dr. N.M. de Roos (juli 2008) of Former-Boon, M.; Duinen van J.J. Evidence-Based Diëtetiek, Bohn Stafleu &amp; Van Loghum, Houten, ISBN 9789031351282.</i></p> |  |          |
| <b>Diarree</b>  | Afhankelijk oorzaak diarree, eerst normaliseren voeding, vlg. Richtlijnen Goede Voeding. Voldoende vocht, vezelverrijkte voeding, evt. inzet pre- en probiotica.                               | EB en PB |
| <b>Obstipatie</b>   | Voedingsvezelverrijkte voeding en voldoende vocht. Dieetadvies in beeldvorm.<br><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Chronische obstipatie.</i>   | EB en PB |
| <b>Verhoogde Energiebehoefte</b> , bijvoorbeeld door hyperactiviteit  | Harris & Benedict energiebehoefte berekenen, voedingsschema aanpassen aan energiebehoefte per cliënt<br>Bij ondergewicht/ ondervoeding:<br><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Ondervoeding.</i> | EB en PB |
| <b>Verminderde Energiebehoefte</b> , bijvoorbeeld door verminderde mobiliteit, waardoor verlies van activiteit ontstaat.  | Voeding aanpassen aan energiebehoefte.<br>Bij overgewicht:<br><i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Overgewicht en obesitas.</i>   | EB en PB |
| <b>Kauw- en slikproblemen</b><br>Door het dementeringsproces kunnen aangeleerde vaardigheden verloren gaan.<br>Denk hierbij aan niet meer zelfstandig kunnen eten, niet meer weten hoe te moeten kauwen en slikken.   | Voedingsschema samenstellen voor de cliënt, passend bij de benodigde consistentie i.v.m. kauw- en slikproblematiek in samenspraak met logopedie. Mogelijk sondevoeding.                        | EB en PB |
| Verminderde intake vanwege <b>gedragsproblemen</b> .<br>Angst, agressie, onrust en afwezigheid kunnen ervoor zorgen dat de maaltijd niet optimaal verloopt.   | Creëren van rust tijdens de eetmomenten.<br>Bij een te lage inname eventueel bijvoeden om een volwaardige voedingstoestand te kunnen garanderen.   | PB       |

## 3 BRONNEN

---

### GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

---

#### LITERATUUR

1. AMC en Bascule, informatieboek *Het syndroom San Filippo*. Uitgever: CCE 2010.
2. *Dieetbehandelingsrichtlijnen*, uitgever: Elsevier Gezondheidszorg, 2010. Uitgevers BV, Maarsse 2008, ISBN-9789035218994, Band 1 + 2.
3. Braam, W., Duinen-Maas, M.J. van, Festen, D.A.M., Gelderen, I. van, Huisman, S.A., Tonino, M.A.M. *Medische zorg voor mensen met een verstandelijke beperking*, p 394-405, uitgever Prelum Houten, 2014, ISBN-978-90-8562-124-9.

#### RELEVANTE WEBSITES

- ▶ [www.cce.nl](http://www.cce.nl)
- ▶ [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
- ▶ [www.kinderenkenansen.nl](http://www.kinderenkenansen.nl)
- ▶ [www.kennispleingehandicaptensector.nl](http://www.kennispleingehandicaptensector.nl)
- ▶ [www.stofwisselingsziekten.nl](http://www.stofwisselingsziekten.nl)
- ▶ <http://mpssociety.org/>

#### REALISATIE

---

De beschrijving van de voedingsproblematiek van het Sanfilippo Syndroom is gerealiseerd door Anke Lemmen en Mayke Wetemans, en herzien door een lid van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

#### REDACTIE

---

Toos van Andel, Ivanka Beerepoot, Trea Harperink en Neeltje Rooymans, Werkgroep Handboek Syndromen en Voeding DVG.