

## ALGEMEEN

Het syndroom van West is een ernstig kinder-epilepsiesyndroom met een kenmerkend type epilepsieaanvallen, zogenaamde salaamkrampen. Het EEG vertoont een typerend beeld dat hypsaritmie genoemd wordt. Wanneer het niet lukt de epilepsie te onderdrukken leidt dit tot (ernstige) verstoring van de ontwikkeling van het kind. Het syndroom van West wordt ook wel 'infantiele spasmen' genoemd.

## VOORKOMEN

Het syndroom van West komt voor bij één op de 2000-4000 kinderen. Bij jongens 1,5 keer vaker dan bij meisjes. Het komt voor in de leeftijd tussen 0 en 2 jaar. Meestal begint het syndroom in de leeftijd van 4 tot 6 maanden. Na de leeftijd van een jaar kan het syndroom van West overgaan in een ander epilepsiesyndroom. 60% van de gediagnosticeerde kinderen ontwikkelt Lennox-Gastaut, een ernstige vorm van epilepsie.

## 1 MEDISCH

### 1.1 KARAKTERISTIEKEN

#### GENOTYPE

Bij 3-4% van de gevallen is er sprake van een genetische afwijking in het chromosoom Xp21.3 tot Xp22. Dit komt voornamelijk tot uitdrukking in de foetale hersenen.

Het syndroom van West heeft in 70-80% van de gevallen een symptomatische oorzaak, dat wil zeggen een onderliggende aandoening. Deze oorzaak kan pre-, peri- of postnataal zijn.

Prenatale aandoeningen waarbij het syndroom van West voorkomt kunnen genetisch, metabool, neurocutaan of infectueus zijn. Perinataal kunnen zuurstofgebrek of een hersenbloeding de oorzaak zijn, postnataal kunnen trauma, tumoren, een infectie zoals meningitis of toxiciteit het syndroom veroorzaken.

Voorbeelden van aandoeningen waarbij het syndroom van West voorkomt zijn:

Down syndroom, Rett syndroom (MECP2 en A-typisch Rettsyndroom (CDKL5)), Dravett syndroom (syn. SMEI / SCN1A), Angelman syndroom (afwijking aan chromosoom 15 – UBE3A), afwijkingen aan het ARX-gen, Miller Dieker lissencephaly syndroom (MDS, ook MDLS, ook LIS1), syndroom van Aicardi, Pyrodoxine afhankelijke epilepsie, Glut1-DS. Tubereuze Sclerose Complex, Sturge Weber syndroom.

Bij 10-15% van de gevallen is geen oorzaak bekend (cryptogeen) voor het ontstaan van het syndroom. Door verbeterd onderzoek is de oorzaak steeds vaker bekend.

#### FENOTYPE

Het syndroom van West laat zeer specifieke aanvallen zien: de salaamkrampen, en een kenmerkend EEG beeld genaamd hypsaritmie (een chaotisch mengsel van zeer hoog gevolteerde langzame golven en multifocale pieken en piekgolven). Zonder behandeling is er sprake van stilstand of achteruitgang van de ontwikkeling van het kind.

Salaamkrampen zijn korte snelle bewegingen van vaak hoofd, armen en benen waarbij deze tegelijk gebogen worden. Soms kunnen hoofd, armen en benen juist gestrekt worden.

Meestal komen salaamkrampen elke dag voor in clusters (1 tot 30 clusters per dag, per cluster 20-150 aanvallen), vaak tijdens of net na het wakker worden. Na een serie salaamkrampen gaan sommige kinderen huilen of juist lachen.

Stokkende ademhaling tijdens de cluster aanvallen komt vaak voor (60%). Veranderingen in de hartslag zijn zeldzaam.

Tussen de salaamkrampen door zijn de meeste kinderen gewoon alert.

Kleine aanvallen kunnen ook voorkomen, in de vorm van geeuwen, hijgen, grimassen, draaiingen van de ogen, of focale motorische activiteit (bijvoorbeeld het verstijven van een arm).

90% van de kinderen lijdt aan ernstige fysieke en cognitieve beperkingen, zelfs wanneer de behandeling voor de aanvallen succesvol is. De oorzaak ligt hierbij meestal niet in de epileptische aanvallen maar in de onderliggende problematiek, zoals cerebrale afwijkingen.

De diagnose syndroom van West zou gemakkelijk gesteld kunnen worden op basis van het specifieke EEG, de salaamkrampen, de hypsaritmie en het stagneren van de ontwikkeling. Echter de kenmerken kunnen gemist worden en anders gediagnosticeerd zoals koliek- en buikpijn en gastro-oesofageale reflux.

#### Uiterlijke kenmerken

Er zijn geen specifieke uiterlijke kenmerken beschreven.

## Motorische kenmerken

De helft van de patiënten heeft motorische problemen. Er vindt een vermindering van de psychomotorische ontwikkeling plaats vanaf de aanvang van de epileptische aanvallen. Het beïnvloedt de hoofdcontrole/stabiliteit, reiken naar voorwerpen en het volgen van de ogen. De prognose hiervan is slecht.

Slechts 5-12% is mentaal en motorisch normaal.

## Zintuiglijke kenmerken

Niet beschreven.

## Gastro-intestinale kenmerken

Niet beschreven.

## Kenmerkend gedrag

Tweederde van de patiënten heeft ernstige cognitieve en psychologische problemen, zoals leerproblemen, gedragsproblemen, psychische stoornissen, autisme (bij 3 op de 10 kinderen) en hyperkinetisch gedrag. Dit laatste is een aandachtstekortstoornis met hyperactiviteit. Psychiatrische stoornissen kunnen voorkomen bij overigens normale patiënten die vroeger het syndroom van West hebben doorgemaakt.

## COMMUNICATIE

Communicatie met deze kinderen is afhankelijk van de gevolgen van het syndroom van West.

## NIVEAU VAN FUNCTIONEREN

Bij het syndroom van West is het heel belangrijk om de salaamkrampen te stoppen, omdat de ontwikkeling van een kind niet verder gaat zolang er veel salaamkrampen zijn. Hoe beter en hoe sneller de salaamkrampen verdwijnen hoe sneller de ontwikkeling weer verder kan gaan. Dit is vaak niet gemakkelijk.

Bij 20-25% van de kinderen met het syndroom van West lukt het om met behulp van medicijnen de salaamkrampen te doen stoppen. Dit is vooral het geval, wanneer de oorzaak voor het syndroom van West achterhaald wordt. Bij de helft van de kinderen lukt dit niet goed, waardoor zij een ontwikkelingsachterstand oplopen. De mate van de achterstand verschilt van licht tot heel ernstig.

Bij 20-25% van de kinderen met het syndroom van West lukt het niet om de salaamkrampen goed te behandelen en is de onderliggende ziekte zo ernstig dat de kinderen komen te overlijden aan de ziekte of aan complicaties door de ziekte.

Het niveau van functioneren is daarom sterk afhankelijk van wanneer de diagnose gesteld is en wat het effect van de behandeling is.

## CO-MORBIDITEIT

Na de leeftijd van een jaar kan het syndroom van West overgaan in een ander epilepsiesyndroom. 60% van de gediagnosticeerde kinderen ontwikkelt Lennox-Gastaut, een ernstige vorm van epilepsie.

Mortaliteit is 5%, niet veroorzaakt door de epileptische aanvallen maar door onderliggend lijden.

De prognose is grotendeels afhankelijk van de onderliggende problematiek. De aanvallen zelf hebben hier geen invloed op.

Snelle herkenning van het Syndroom van West en een snelle succesvolle behandeling dragen bij aan een zo gunstig mogelijke uitkomst.

## 1.2 ANTROPOMETRIE

---

### LENGTE

Er is geen specifieke informatie beschikbaar over de lengtegroei bij het syndroom van West. Ongecontroleerde epilepsie kan invloed hebben op de energiebehoefte en energie-intake, het ketogeen dieet (zie pag 3-4, onder Voeding) kan een remmend effect hebben op de lengtegroei. Na beëindiging van het dieet kan de achterstand worden ingehaald.

### GEWICHT

Er is geen specifieke informatie beschikbaar over het gewichtsverloop bij het syndroom van West. Ongecontroleerde epilepsie kan invloed hebben op de energiebehoefte en energie-intake, anti-epileptica kunnen het gewicht zowel doen toenemen als doen afnemen.

### GROEICURVE

Er zijn geen specifieke groeicurves bij het syndroom van West.

## 1.3 ONTWIKKELINGSFASEN

### BABY

Zolang de salaamkrampen niet onder controle zijn stopt en/of blijft de ontwikkeling van het kind achter. Zodra de salaamkrampen stoppen gaat de ontwikkeling weer verder.

### KIND

Afhankelijk van succes van de behandeling ontwikkelt het kind zich normaal of vertraagd. Syndroom van West kan overgaan in Lennox-Gastautsyndroom.

Zodra de epilepsie onder controle is, komt de ontwikkeling van het kind weer op gang. Vaker is er sprake van blijvende cognitieve, psychologische en/of motorische problematiek.

### ADOLESCENT / VOLWASSENE / OUDERE

Syndroom van West zelf speelt geen rol meer, plaatsvervangende vormen van epilepsie kunnen actief een ongunstige invloed op de ontwikkeling en levensverwachting blijven uitoefenen, evenals de bestaande motorisch, cognitieve en/of psychologische problematiek.

## 1.4 MEDICATIE (MEEST TOEGEPAST)

- ▶ Anti-epileptica (diverse AED zijn geschikt)
- ▶ ACTH kuur (hormoonkuur, intensieve vorm van epilepsie behandeling, gedurende meestal 8 weken)
- ▶ Corticosteroiden
- ▶ Laxantia
- ▶ Middelen bij peptische aandoeningen

Bij het syndroom van West wordt bij voorkeur Vigabatrine gegeven. Indien niet effectief wordt een ACTH-kuur gestart en kunnen andere anti-epileptica worden toegevoegd, bijvoorbeeld Valproïnezuur (Depakine) of Topitamaat (Topamax). Er is onvoldoende bewijs om een voorkeursvolgorde in deze anti-epileptica aan te geven. Op latere leeftijd worden vaak andere anti-epileptica voorgeschreven door de specialist (kinderneuroloog).

Gebruik van Theofylline (Xanthinederivaat bij COPD/Astma) en Ketotifen (Antihistaminicum) kunnen aanvallen uitlokken of doen toenemen.

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.

Wanneer de behandeling met medicijnen niet (voldoende) aanslaat bij de behandeling van het syndroom van West, wordt vaak overgestapt op het **ketogeen dieet**.

Dit is een zeer vetrijke en koolhydraatarme voeding. De energie wordt voornamelijk geleverd door vetten. Als afbraakproduct van vetten ontstaan ketonen. Bij voldoende ketonvorming is de patiënt in ketose. Ketose heeft invloed op het ontstaan van epileptische activiteit in de hersenen. Ketonen zijn meetbaar in bloed en urine, ze worden gebruikt om vast te stellen of een ketogeen dieet goed gevolgd wordt. De metabole gevolgen van een ketogeen dieet zijn groter dan ketonvorming alleen. Diverse processen die een rol spelen bij het ontstaan van epileptische aanvallen worden beïnvloed. De precieze werking van het ketogeen dieet op epilepsie is nog niet duidelijk en kan van patient tot patient verschillen. Er bestaan verschillende vormen van het ketogeen dieet.

Bij kinderen met het syndroom van West zijn het klassiek ketogeen dieet of het MCT-dieet het meest gebruikelijk. Het klassiek ketogeen dieet maakt gebruik van lange keten vetzuren uit normale voedingsmiddelen en het MCT-dieet van middellange keten vetzuren die gegeven worden, door middel van een dieetpreparaat, meestal Liquigen®. Het ketogeen dieet kan ook in de vorm van sondevoeding of als flesvoeding voor zuigelingen (Ketocal®) gegeven worden.

Naast elk soort ketogeen dieet is suppletie van vitamines en mineralen noodzakelijk. Bij het gebruik van Ketocal® dient gecontroleerd te worden of de voeding voldoende eiwit, vitamines en mineralen bevat.

Groeivertraging kan een bijwerking zijn van het ketogeen dieet, de groei moet goed gevolgd worden. Na beëindiging van het dieet herstelt de groei zich vaak weer.

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
<p><i>*) EB = Evidence Based, PB = Practice Based (voor uitgebreidere uitleg zie 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>		
<p><b>Baby / Kind</b> Trage ontwikkeling motoriek.</p> <p>Kauw- en slikproblemen.</p>	<p>Voedingsadvies baseren op zowel lichaamsgewicht/groecurven als mond-motorische ontwikkeling van het kind.</p> <p>Vroege interventie met fysiotherapie, logopedie.</p> <p>Logopedische ondersteuning met als doel versterken van mond- en kaakspieren, het bevorderen van de neusademhaling, op een goede manier leren drinken, kauwen en slikken.</p> <p>Aangepaste consistentie.</p> <p>Gebruik hulpmiddelen (ergotherapie, logopedie).</p>	<p>PB</p>
<p>Bijwerkingen anti-epileptica (bijwerkingen kunnen verschillen per type anti-epilepticum, zie farmacotherapeutisch kompas):</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Droge mond, hypogeusia (smaakvermindering).</li> <li>2. Anorexie, misselijkheid, braken, dyspepsie, gewichtsafname.</li> <li>3. Opwekking eetlust, gewichtstoename.</li> <li>4. Hyponatriëmie.</li> <li>5. Vitamine D-deficiëntie met hypocalciëmie en osteomalacie.</li> <li>6. Foliumzuurdeficiëntie.</li> </ol>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Stimuleren van de speekselproductie door goed te kauwen, kauwen stimuleren. Speekselproductie wordt gestimuleerd door ijsblokjes zuigen of het eten van waterijs, pepermunt of kauwgom. Zorg voor een goede mondhygiëne. Evt drinken bij het eten, eten smeug maken, consistentie van voeding wijzigen (evt. gemalen).</li> <li>2. Risico op ondervoeding. Bijhouden van groei; bij afbuigen curve: energie-verrijking. Mogelijke energieverrijking- en eiwitverrijking d.m.v. voedingsmiddelen met een hoge nutriëntendichtheid. Aanvullende dieetpreparaten. Vitaminen- en mineralensuppletie. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Depletie. Zie Adviezen Stuurgroep Ondervoeding.</i></li> <li>3. Richtlijn Goede Voeding of beperking van producten met hoge energiedichtheid en/of portiegrootte of energiebeperkt dieet. Regelmatig eetpatroon. Leefstijl en stimuleren van beweging. Dieetadvies in beeldvorm. <i>Zie Dieetbehandelingsrichtlijn Adipositas. Zie Dieetbehandelingsrichtlijn te hoog gewicht bij kinderen en adolescenten (4-18jr).</i></li> <li>4. Voldoende (zout) natrium in de voeding, vocht normaal of licht beperken.</li> <li>5. Suppletie Vit. D, ruim voldoende Calcium.</li> <li>6. Ruim voldoende Foliumzuur, (ook voldoende Vit. B12).</li> </ol>	<p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p> <p>EB en PB</p>

>>

VOEDINGSPROBLEMATIEK	(DIEET)BEHANDELING	EB/PB *
Ketogeen dieet (zie onder Voeding pag. 3–4) <ul style="list-style-type: none"> <li>• Klassiek Ketogeen dieet</li> <li>• MCT Ketogeen dieet</li> </ul>	Zorgpad Ketogeen dieetbehandeling bij refractaire epilepsie & metabole ziekten bij kinderen. Behandelarenversie (Mei 2015): <a href="http://www.stofwisselingsziekten.nl/zorgpad-ketogeen-dieet-vernieuwd/">www.stofwisselingsziekten.nl/zorgpad-ketogeen-dieet-vernieuwd/</a> Het zorgpad is ontwikkeld door het Landelijk Samenwerkingsverband Ketogeen Dieet Nederland in samenwerking met VKS (Volwassenen, Kinderen en Stofwisselingsziekten) en Epilepsie Vereniging Nederland. Hierin ook de Dieetbehandelingsrichtlijnen Ketogeen dieet (onder Referenties, pag 53)  Extra informatie bij: <ul style="list-style-type: none"> <li>• Specialistische Epilepsiecentra, zoals Kempenhaeghe, SEIN (Diëtetik)</li> <li>• Universitaire Medische Centra (Maastricht, Utrecht en Rotterdam)</li> </ul> Veel (praktische) informatie voor diëtist en patiënt bij <a href="http://www.ketogeenmenu.nl">www.ketogeenmenu.nl</a> .	EB en PB

## 3 BRONNEN

### GERAADPLEEGDE LITERATUUR EN WEBSITES

#### LITERATUUR

1. Coultre, R. le, Bruwer, O.F., *Kinderneurologie*. Bohn Stafleu van Lochem 2005 1e druk p. 114. ISBN 9789031340897.
2. Go, C.Y., Mackay, M.T., Weiss, S.K., Stephens, D., Adams-Webber, T., Ashwal, S., Snead, O.C., 'Evidence-based guideline update: Medical treatment of infantile spasms', *Neurology*. Jun 12, 2012; 78(24), p. 1974–1980; PMID: PMC3369510.
3. Hancock E.C., Osborne J.P., Edwards S.W., 'Treatment of infantile spasms', *Cochrane Database of Systematic Reviews* 2013, Issue 6. Art. No.: CD001770. DOI: 10.1002/14651858.CD001770.pub3.
4. Hurk, T.A.M. and E.J.T.M.v.d. Louw, *Dietary treatment guide for the ketogenic diet in children with refractory epilepsy*. 2010: University Medical Center Utrecht Dept. of Nutritional Sciences and dietetics.
5. Panayiotopoulos, C.P., *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment*. Springer Healthcare Ltd 2010; revised second edition; p. 276-283; ISBN 978-1-84996-160-8.
6. Ridder, L. de, Catsman, C., Bindels-de Heus, K., *Diagnostiek en behandeling syndroom van West*. Erasmus MC; oktober 2011.

#### RELEVANTE WEBSITES

- ▶ [www.epilepsievereniging.nl](http://www.epilepsievereniging.nl)
- ▶ [www.epilepsie.nl](http://www.epilepsie.nl)
- ▶ [www.erasmusmc.nl/neurologie/kinderneurologie/674758/](http://www.erasmusmc.nl/neurologie/kinderneurologie/674758/)
- ▶ [www.erasmusmc.nl/47445/674532/2253329/SyndroomvanWest](http://www.erasmusmc.nl/47445/674532/2253329/SyndroomvanWest)
- ▶ [www.erfelijkheid.nl](http://www.erfelijkheid.nl)
- ▶ [www.farmacotherapeutischkompas.nl/](http://www.farmacotherapeutischkompas.nl/)
- ▶ [www.kempenhaeghe.nl](http://www.kempenhaeghe.nl)
- ▶ [www.kempenhaeghe.nl/download/13/13/158/0/0/Pati%C3%ABnten-epilepsie/](http://www.kempenhaeghe.nl/download/13/13/158/0/0/Pati%C3%ABnten-epilepsie/) (folder ketogeen dieet)
- ▶ [www.ketogeenmenu.nl](http://www.ketogeenmenu.nl)
- ▶ [www.ketokids.nl](http://www.ketokids.nl)
- ▶ [www.kinderneurologie.eu](http://www.kinderneurologie.eu)
- ▶ [www.nvkn.nl/werkgroepen/ketogeendieet/index.html](http://www.nvkn.nl/werkgroepen/ketogeendieet/index.html)
- ▶ [www.SEIN.nl](http://www.SEIN.nl)

- ▶ [www.sein.nl/fileadmin/user\\_upload/diagnose\\_en\\_behandeling/brochures/ketogeen.pdf](http://www.sein.nl/fileadmin/user_upload/diagnose_en_behandeling/brochures/ketogeen.pdf)
- ▶ [www.stofwisselingsziekten.nl/zorgpad-ketogeen-dieet-vernieuwd/](http://www.stofwisselingsziekten.nl/zorgpad-ketogeen-dieet-vernieuwd/)
- ▶ [www.stuurgroepondervoeding.nl](http://www.stuurgroepondervoeding.nl)

## REALISATIE

---

De beschrijving van de voedingsproblematiek bij het syndroom van West is gerealiseerd door Monica de Ruijter en Eveline Makkink, leden van de Vereniging Diëtetiek Verstandelijk Gehandicaptenzorg (DVG).

## REDACTIE

---

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