

# Een jongen met huidafwijkingen en aanvallen

## Trefwoorden

tubereuze sclerose, epilepsie, insulten, huidafwijkingen, hypomelanotische maculae, depigmentaties, ash leaf spots

## Diagnose en bespreking<sup>1</sup>

De diagnose luidt tubereuze sclerose complex (TSC). Elektroencefalografie toonde bij deze patiënt epileptiforme activiteit over de rechter hemisfeer. MRI van het cerebrum toonde multipele (sub)corticale tubers en subependymale noduli, met mogelijk een subependymaal reuscelastrocytoom (SEGA) in ontwikkeling. De diagnose TSC wordt gesteld aan de hand

primaire kenmerken	secundaire kenmerken
angiofibromen in het gelaat of voorhoofdplaque	multipele, verspreide emailtjes in het gebit
niet-traumatische (peri-)unguale fibromen	hamartomateuze rectumpoliepen
≥ 3 hypomelanotische maculae	botcysten
chagrijnplek	radiaire migratielijnen in de cerebrale witte stof
multipele nodulaire retinale hamartomen	gingivale fibromen
corticale tuber	hamartomen buiten de nier
subependymale noduli	achromatische plek op de retina
subependymaal reuscelastrocytoom (SEGA)	'confetti' maculae op de huid
cardiale rbdomyomen (enkel of multipel)	multipele niercysten
lymphangiomas	
renale angiomyolipomen	

### Definitie tubereuze sclerose complex:

twee primaire kenmerken of één primair en twee secundaire kenmerken.

### Waarschijnlijk tubereuze sclerose complex:

één primair en één secundair kenmerk.

### Mogelijk tubereuze sclerose complex:

één primair kenmerk of twee of meer secundaire kenmerken.

Tabel 1

Diagnostische criteria voor tubereuze sclerose complex.<sup>1</sup>

van elf primaire en negen secundaire kenmerken (tabel 1). Om aan de klinische definitie van TSC te voldoen, moeten er ofwel minstens twee primaire kenmerken, ofwel minstens één primair en twee secundaire kenmerken aanwezig zijn. Onze patiënt heeft drie primaire kenmerken: ten minste drie cutane depigmentaties, corticale tubers en subependymale noduli, met mogelijk een beginnend SEGA als vierde kenmerk. De depigmentaties worden naar de klassieke ovaalvorm, als van het essenblad, ook *ash leaf spots* genoemd. Deze hypomelanotische maculae zijn de vroegst en meest frequent voorkomende huidafwijkingen bij TSC. Ze zijn meestal congenitaal aanwezig of ontstaan in de eerste levensweken, en zijn op deze jonge leeftijd een belangrijke sleutel tot de diagnose. Epilepsie komt voor bij 80% van de patiënten en ontstaat meestal in het eerste levensjaar. Het kind heeft dan vaak extensie-flexiekrampen (salaamkrampen), maar ook andere aanvalsvormen komen voor. TSC is geassocieerd met mentale retardatie en gedragsstoornissen (autistisch spectrum en ADHD). Vroege, succesvolle behandeling van epilepsie heeft een gunstige invloed op de cognitieve ontwikkeling. Bij de trias van salaamkrampen, mentale retardatie en specifieke eeg-afwijkingen (syndroom van West), zoals die kan voorkomen bij TSC, geldt vigabatrine als middel van eerste keuze. Let bij dit middel op het ontstaan van gezichtsvelduitval! Bij andere aanvalstypen komen dezelfde anti-epileptica in aanmerking als bij patiënten zonder TSC. Onze patiënt presenteerde zich aanvankelijk met focale, secundair gegeneraliseerde aanvallen en reageerde initieel goed op natriumvalproaat. Op de leeftijd van 9 maanden veranderde het aanvalstype in salaamkrampen en werd gestart met vigabatrine met matig resultaat, waarna recent een twee weken durende behandeling met prednison is gestart.

TSC is geassocieerd met verschillende andere interne afwijkingen, onder andere in de nieren, de retina en het hart, waarnaar (periodieke) diagnostiek geïndiceerd is. Ook dient neuroradiologische follow-up plaats te vinden, bij voorkeur door middel van MRI. De aandoening is autosomaal dominant erfelijk. Patiënt en ouders werden verwezen naar een klinisch-genetisch centrum.

## Referentie

- 1 Leidraad voor de medische begeleiding van kinderen met tubereuze sclerose complex. Nederlandse Vereniging voor Kindergeneeskunde ([www.nvk.nl/tabid/1558/articleType/ArticleView/articleid/782/default.aspx](http://www.nvk.nl/tabid/1558/articleType/ArticleView/articleid/782/default.aspx)).

Er zijn geen relaties met farmaceutische industrieën.