



MELAS (mitochondriële encefalomyopathie en lactaatacidose 'stroke like episodes')

Wat is MELAS?

MELAS (mitochondriële encefalomyopathie en lactaatacidose 'stroke like episodes') is een zeer zeldzame erfelijke aandoening die de hersenen (*encefalo*), spieren (*myo*) en regelmatig ook andere organen aantast. Zowel jongens als meisjes kunnen MELAS krijgen. Het is niet bekend hoe vaak de ziekte voorkomt.

Oorzaak

MELAS wordt veroorzaakt door een fout in het DNA (erfelijk materiaal) van de mitochondriën. Mitochondriën bevinden zich in vrijwel alle cellen van ons lichaam. Zij zorgen voor de aanmaak van energie die nodig is voor de stofwisseling en vervullen daarnaast vele andere functies. Mitochondriën hebben een eigen stukje DNA. Een verandering in dit DNA zorgt ervoor dat de mitochondriën hun werk minder goed kunnen doen. De aanmaak van energie verloopt dan niet goed. Daardoor is er te weinig energie beschikbaar in organen die juist veel energie nodig hebben zoals de hersenen, de spieren, het hart, de ogen en de oren. Dit leidt tot klachten in deze organen.

Een cel bevat tientallen tot honderdtallen mitochondriën, waarbij sommige mitochondriën wel de verandering in het DNA bevatten en andere niet. Die verdeling is verschillend per cel en per orgaan. De klachten zijn daardoor heel uiteenlopend, zelfs bij mensen in dezelfde familie. Kinderen die al op jonge leeftijd klachten krijgen, hebben vaak meer en ernstiger klachten dan kinderen bij wie de verschijnselen pas op latere leeftijd optreden.

Mitochondrieel DNA wordt alleen doorgegeven via de moeder. Het aandeel afwijkend DNA bij het kind kan liggen tussen 0% en 100%. De aandoening is al bij de geboorte aanwezig, maar kan ook spontaan optreden.

Verschijnselen

Kenmerkend voor MELAS zijn de 'stroke-like-episodes', verschijnselen die lijken op een beroerte. Daarbij treedt spontaan halfzijdige verlamming op, eventueel in combinatie met een epileptische aanval. Soms hebben mensen moeite met zien en spreken. Ook kan er sprake zijn van een verminderd bewustzijn. De verlamming verdwijnt spontaan, maar er kunnen wel restverschijnselen blijven. Met iedere volgende verlamming kunnen deze restverschijnselen toenemen, uiteindelijk leidend tot beschadiging van de hersenen.

Een verhoogde hoeveelheid melkzuur (lactaat) in het bloed kan leiden tot buikpijn, extreme vermoeidheid, spierzwakte en een moeilijke ademhaling. Andere symptomen van MELAS kunnen zijn: verminderde eetlust, hevige hoofdpijn en braken (vergelijkbaar met migraine), suikerziekte, slechthorendheid, hartfalen, een achteruitgang van de mentale ontwikkeling en psychische klachten (depressie, psychose).

De lichamelijke groei verloopt over het algemeen normaal, al is vaak wel sprake van een klein postuur.

Het stellen van de diagnose

MELAS wordt doorgaans vastgesteld tussen het tweede en vijftiende levensjaar, al zijn er ook mensen die op volwassen leeftijd de diagnose kregen. Na een gesprek met de arts vindt aanvullend onderzoek plaats. Met behulp van genetisch onderzoek kan de fout in het mitochondrieel DNA worden aangetoond.

Verhoging van melkzuur (lactaat) in het bloed kan wijzen op de diagnose; een spierbiopt (onderzoek van een stukje spierweefsel), hersenscan, ruggenprik of hartfilmpje kunnen bijdragen aan het stellen van de diagnose.

Behandeling

MELAS is niet te genezen. De behandeling is erop gericht om zo goed mogelijk om te gaan met de beperkingen die door de aandoening worden veroorzaakt. Bewegen is goed; denk aan wandelen, fietsen, zwemmen. Aangeraden wordt om gecontroleerd te sporten zodat er geen overbelasting optreedt. Hierbij kan het verstandig zijn de hulp van een *fysiotherapeut* in te schakelen. Fysiotherapie kan ook de conditie van de spieren verbeteren. Voor een goede balans tussen inspanning en rust is het nuttig om een *ergotherapeut* te raadplegen. Een *oogarts* kan helpen bij slechtziendheid; een *KNO-arts* bij slechthorendheid. Verder is een gezond dieet van groot belang; hierover kan een *diëtist* advies geven.

Door MELAS kunnen ook problemen met de ogen, het hart en de nieren ontstaan; laat hier regelmatig op controleren. Er zijn nog geen standaardrichtlijnen voor mensen met MELAS of hun directe familieleden. Bezoek daarom ten minste eenmaal per jaar een specialist in mitochondriële ziekten (*kinderarts*, *internist* of *neuroloog*). Met vragen over erfelijkheid kunt u terecht bij een klinisch genetisch centrum.

De prognose bij MELAS

De ziekte is progressief, wat betekent dat de klachten in de loop van de tijd toenemen. Hoe de ziekte zich ontwikkelt, is onzeker. De levensverwachting is meestal sterk verkort. Kinderen kunnen overlijden als gevolg van een complicatie zoals een longontsteking of hartproblemen. Hoe minder DNA is aangetast en hoe later de ziekte zichtbaar wordt, hoe beter de levensverwachting.

Let op met medicijnen

Er zijn medicijnen die een ongewenst effect kunnen hebben op de mitochondriën. Breng uw behandelend arts hiervan op de hoogte; meld uw spierziekte ook altijd aan de anesthesist wanneer u een operatie moet ondergaan. De volgende medicijnen kunt u beter vermijden. Uw arts kan mogelijk naar een alternatief zoeken:

- natriumvalproaat
- barbituraten
- gentamicine
- ciprofloxacine
- chlooramfenicol
- tetracycline
- zidovudine
- metformine
- propofol
- depolariserende spierverslappers.

De tekst is gecontroleerd door medisch adviseur
dr. M. C. H. Janssen, internist. Ko66-0620

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

Meer informatie

Op www.spierziekten.nl vindt u meer informatie. Adressen van gespecialiseerde behandelaars zoals academische ziekenhuizen, klinisch genetische centra en revalidatiecentra kunt u vinden op www.spierziekten.nl/zorgwijzer. In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van de site.

U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten. Voor leden is er ieder jaar het Spierziektecongres. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging. Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op www.spierziekten.nl/aanmelden of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer Ko66