**Titel: Motoscopie kan bijdragen om tot een juiste diagnose te komen**

**Dr. Ron van Empelen**

**Kinderfysiotherapeut, neurowetenschapper, orthopedagoog | Divisie Kinderen, Kinderbewegingscentrum |Wilhelmina Kinderziekenhuis (UMC Utrecht) | Huispostnummer KB 02.056.0 | Postbus 85060 | 3508 AB UTRECHT | E-mail R.vanEmpelen@umcutrecht.nl**

**Dr. Ingrid C. van Haastert**

**Orthopedagoog, kinderfysiotherapeut |Afdeling Neonatologie,**  **Divisie Vrouw en Baby, |Wilhelmina Kinderziekenhuis (UMC Utrecht) |**

**Aantal woorden inleiding 62**

**Totaal aantal woorden 1784 (zonder beschouwing, leerpunten en de lit lijst)**

**Inleiding**

Dames en heren,

De diagnose Cerebrale parese (CP) bij kinderen, is een beschrijvende term en geen verklarende diagnose voor een centraal neurologische bewegingsstoornis. Toch wordt deze term vaak gebruikt als werkdiagnose, met een daarop gericht behandelprogramma.

Het is echter belangrijk dat men zich realiseert dat er aan deze bewegingsstoornis ook een voorbijgaande rigiditeit, een neurodegeneratieve of metabole aandoening ten grondslag kan liggen.

**Centraal neurologische stoornis**

Van kinderen met een centraal neurologische stoornis valt de grootste groep onder de noemer CP. CP is een klinisch syndroom met een houdings- of bewegingsstoornis die voortkomt uit een niet-progressieve hersenbeschadiging die voor de eerste verjaardag is ontstaan.

Hoe komt men tot de vaststelling van een andere oorzaak van een centraal neurologische houdings- en bewegingsstoornis?

In de praktijk is observatie van de houdings- en/of bewegingsstoornis van een kind in rust en tijdens actief bewegen de beste manier om tot een classificatie van de stoornis te komen. Vooralsnog wordt ervan uitgegaan dat op basis van herkenning van het bewegingsbeeld (Gestalt) klinisch een goede beschrijving mogelijk is. Dit impliceert dat ervaring van de onderzoeker met de verschillende houdings- en bewegingsstoornissen bij kinderen met een neurologische aandoening essentieel is.

**Sylvia Tóth centrum**

Bij onbegrepen of onduidelijke verklaringen voor een houdings- en/of bewegingsstoornis, dient er altijd nadere diagnostiek plaats te vinden. Een van de centra die in 2000 hier speciaal voor is opgericht is het zogenaamde Sylvia Tóth (ST)- centrum1 dat zich ten doel stelde om bij kinderen met een onbegrepen ontwikkelingsachterstand in één dag een diagnose te kunnen stellen.

Het succes van het ST-centrum met deze groep patiënten blijkt o.a. uit een onderzoek van Engbers, et al.2, zij vonden dat bij 59 van 433 kinderen (13.6%) met een onbegrepen ontwikkelingsachterstand alsnog een diagnose kon worden gesteld.

Het team van specialisten bestaat uit een: kinderneuroloog, kinderarts metabole ziekten, oogarts, dermatoloog, klinisch geneticus, radioloog, psycholoog en kinderfysiotherapeut.

Wat is de bijdrage van de kinderfysiotherapeut in het ST-centrum?

De kinderfysiotherapeut is deskundig op het gebied van houdingen en bewegingen en kan door middel van observatie (motoscopie)3 en lichamelijk onderzoek vaststellen of er sprake is van een bewegingsstoornis. Deze bevindingen worden besproken met de verschillende teamleden, die allen kunnen bijdragen aan de differentiaal diagnostiek van diverse genetische, metabole of kinderneurologische aandoeningen. Essentieel hierbij is dat de professional kennis heeft van diverse bewegingsstoornissen4.

In onderstaande 3 casuïstische beschrijvingen wordt een beeld geschetst van verschillende houdings- en/of bewegingsstoornissen die allen een andere onderliggende oorzaak hebben.

Om doublures zo veel mogelijk te voorkomen worden de meest belangrijke bevindingen genoemd die kenmerkend zijn voor iedere specialist/ deskundige.

***Casus 1***

***Stijve baby van 10 maanden***

*Voorgeschiedenis*

*Patiënt is het tweede kind in het gezin, geboren na een ongecompliceerde zwangerschap en partus.*

*Ontwikkeling: van begin af aan is hij erg stijf. Toen hij een paar weken oud was werd hij onrustiger. Hij bleef niet goed op zijn rug liggen en huilde veel. Ouders konden hem niet goed troosten. Hij kreeg snel een schrikreactie bij tactiele of auditieve stimuli. In de loop van de tijd werd hij minder gevoelig voor deze prikkels. Hij blijft echter stijf en kan zijn ellebogen niet helemaal strekken. De eerste mijlpalen heeft hij op normale tijden bereikt: kijken en volgen bij 4 weken, pakken bij 4 maanden, een object overpakken en rollen van de buik naar de rug bij 6 maanden. Hij kan nog niet zelfstandig tot zit komen, kruipt vlot de kamer door en kan aan een meubel of persoon tot staan komen maar nog niet zelf gaan zitten. Hij brabbelt gevarieerd en maakt volgens ouders goed contact.*

*Familie anamnese*

*Een zusje van 3 jaar was ook wat stijf als zuigeling maar was er niet onrustig bij en huilde niet veel.*

*Neurologisch onderzoek*

*Schedelomtrek 45,7 cm (0/-1 SD).* *Lengte 77,4cm (0/-1 SD), Gewicht 10,12 kg (0/-1 SD). Hij maakt goed contact, kijkt en volgt goed, brabbelt, is met periodes wat onrustig en huilerig. Onderzoek hersenzenuwen: isocore pupillen met normale lichtreactie en normale oogvolgbewegingen.*

*Onderzoek extremiteiten: er is een forse hypertonie/rigiditeit. Hij pakt beiderzijds met een radiaire greep, brengt de duim in oppositie. De verschillende reflexen zijn symmetrisch en levendig.*

*Kinderfysiotherapeutisch onderzoek Hij houdt zich bij al het bewegen stijf, met name in de romp is weinig rotatie te zien.Bij kruipen wordt geen volledige strekking in de ellebogen gezien. Hij kan overeind komen tot knieenstand en opstaan. Hij kan niet ontspannen op schoot zitten, blijft zich stijf houden. Er is een extensiebeperking in de ellebogen en heupen en anteflexie beperking in de schouders. Hij kruipt op handen en knieën vlot de kamer door. Bij passief tonusonderzoek wordt vooral stijfheid met een rigide component ervaren die wisselend aanwezig is. Er is ook sprake van veel actieve weerstand die wel te doorbreken is. Er is dus niet alleen sprake van weefselstijfheid maar de stijfheid lijkt vooral neurologisch bepaald te zijn.*

*Algememe conclusie*

*We hebben te maken met een jongen van 10 maanden met vanaf de jonge kinderleeftijd een forse hypertonie en startles, welke wat minder op de voorgrond komen te staan. De hypertonie oogt niet als spasticiteit. Een en ander kan passen bij het ‘stiff baby’ syndroom ofwel hyperexplexia. 5,6*

*Bij genetisch onderzoek in het GLRA1, GRLB en SLC6A gen werd geen mutatie aangetoond. Hoewel het DNA onderzoek negatief is, blijft de werkdiagnose ‘stiff baby’ syndroom.*

*Beloop*

*Leeftijd 1j 11 mnd. Het gaat beter met hem. In de loop van de tijd is hij mede onder begeleiding van kinderfysiotherapie steeds minder stijf geworden, niet meer vergelijkbaar met het begin. Hij dribbelt, loopt zelf een trap op, springt met twee benen van de grond. De taal/spraakontwikkeling verloopt normaal; hij zegt zo’n 20 woorden en begrijpt eenvoudige opdrachten. Hij slaapt en eet goed en heeft veel interesse in zijn omgeving en andere kinderen. Startles komen bijna niet meer voor.*

***Casus 2***

***Jongen van 4 jaar met spierzwakte***

*Voorgeschiedenis:*

*Normale, voldragen zwangerschap met goede kindbewegingen. Spontane partus met goede start. Geboortegewicht 3620 gram.*

*Anamnese:*

*Patiënt heeft een motorische ontwikkelingsachterstand zonder regressie of stagnatie. Als baby was hij opvallend slap en had moeite met zijn hoofdbalans. Hij was laat in het bereiken van zijn ontwikkelingsmijlpalen: hij heeft* *getijgerd, maar nooit gekropen en liep bij 18 maanden los. Hij heeft moeite zijn armen te* *heffen. Na enige tijd lopen, geeft hij vermoeidheid aan in de benen en zakt er door heen. De vermoeidheidsklachten met spierzwakte van de armen en het hoofd herkent moeder bij zijn oudere zusje, bij zichzelf en bij enkele van haar familieleden zoals haar moeder.*

*Kinderneurologisch onderzoek*

*Lichamelijk onderzoek: schedelomvang 50,5 cm (-0,4SD), lengte 110, 5 cm (+1SD), gewicht 22 kg (+2SD). Hersenzenuwen: isocorie, normale oogvolgbewegingen, zwakke articulatie, geen fasciculaties van de* *tong. Motoriek: gegeneraliseerd hypotoon, matige kracht in de armen. Reflexen: normale KPR, APR en VZR.*

*Kinderfysiotherapeutisch onderzoek*

*Vermoeidheid is op dit moment de hoofdklacht. In motorisch opzicht gaat hij wel vooruit maar langzaam. Op de leeftijd van 16 maanden werd patiënt eerder gezien. Toen was er sprake van een motorische ontwikkelingsachterstand, vooral grof motorisch. Daarnaast was er sprake van axiale hypotonie, maar er waren geen duidelijke aanwijzingen voor spierzwakte.*

*Motorische vaardigheden zoals lopen, rennen en springen zijn wel mogelijk, maar kosten moeite. Hakken- en tenengang zijn ongestoord. Functionele spierkrachttest: 9 meter rennen in 3,2 seconden (Z-score -0,7). Opkomen vanuit liggende tot zittende positie: vertraagd en moeizaam. Opstaan lukt alleen wanneer hij zich via zijligging omhoog drukt. Vanuit zittende houding kan hij wel vlot opstaan tot schuttersstand zonder Gowers-sign. Opstaan tot stand doet hij in 4 seconden (Z-score -4.4SD).*

*Kinderpsychologisch ontwikkelingsonderzoek*

*Er is gebruik gemaakt van de WPPSI-III (gemiddelde 100; SD ±15): Totaal IQ = 70 (95%-betrouwbaarheidsinterval: 64-85), Verbaal IQ = 88 (79-101) en Performaal IQ = 59 (57-84).*

*Klinisch metabool onderzoek*

*Lichamelijk onderzoek: abdomen soepel, geen evidente organomegalie. Genitaal normaal mannelijk, plompe handen en brede voeten, 4-vingerlijn rechts en wat brokkelige teennagels.*

*Lab: normaal CK.*

*Echo-spierstelsel: normale echogeniciteit van alle spiergroepen.*

*Klinisch genetisch onderzoek*

*Hij heeft een iets myopaat gelaat met een volle lippen en een vol filtrum en een zeer hoog smal gehemelte.*

 *Algemene conclusie*

*Bij patiënt is een afwijkend CDG profiel (afwijkende glycosylering*) *gevonden en genetisch is er een compound heterozygote mutatie in het DPAGT1 gen gevonden, passend bij CDGIj/congenitaal myastheen syndroom 13. 7,8 Inmiddels is dit ook bevestigd bij zijn zus en moeder. Zijn grof motorisch profiel en vermoeidheidsklachten kunnen hierdoor worden verklaard.*

**Casus 3**

***Jongen van 6 jaar en 1 maand met een progressieve aandoening***

*Voorgeschiedenis:*

*Ongecompliceerde zwangerschap van 39 weken met een geboortegewicht van 3390 gram en een goede start. Post partum waren er enige problemen met drinken en veel spugen.*

*Ontwikkeling: De eerste poging tot omrollen was op de leeftijd van ongeveer 6 maanden, gaan zitten na 1 jaar en gaan lopen op de leeftijd van 2 jaar. In verband met de geringe gewichtstoename kreeg hij gedurende enkele weken* *sondevoeding in het ziekenhuis .*

*Op 5 jarige leeftijd werd hij gezien bij de afdeling Medische genetica. Hij had een lengte van -2SD, gewicht van -2SD en schedelomtrek van 0/-1 SD . Er werd een afwijkend looppatroon en een intentietremor gezien. Bij verdenking op progressie van zijn neurologische afwijkingen werd hij verwezen naar het ST- centrum.*

*Bij bezoek aan het ST-centrum was hij 6 jaar oud en vertelde moeder dat hij wat trilde bij het spelen met Lego en bij traplopen. Hij zat op het speciaal onderwijs en ontwikkelde zich langzaam.*

*Familie-anamnese:*

*Hij is het 2e kind uit een huwelijk tussen neef en nicht van Turkse origine. De oudste dochter ontwikkelt zich normaal, maar heeft een insuline-afhankelijke diabetes mellitus.*

*Kinderneurologisch onderzoek*

*De jongen heeft een statische en dynamische ataxie. Hij heeft symmetrische reflexen, een normale kracht en tonus. De sensibiliteit is intact. Aan de hersenzenuwen worden geen bijzonderheden gezien. Hij heeft een schedelomtrek van 50,5 cm (0/-1SD).*

*Kinderfysiotherapeutisch onderzoek*

*Bij observatie is sprake van een duidelijk atactisch bewegingspatroon, en ook tremoren in de handen. De meeste coördinatiezwakte zit in de romp met een romptremor, waarbij hij moeilijk stil kan zitten. Hij struikelt en valt regelmatig, waarbij hij ook op zijn hoofd valt, zonder voldoende opvang op zijn handen. Er is evidente articulatiezwakte, passend bij een dysarthrie. Het bewegingspatroon is afwijkend met versterkte endorotatie van de benen, naast de atactische gang. Bij het onderzoek vallen naast de ataxie ook kenmerken van een piramidaal beeld op.*

*Kinderpsychologisch ontwikkelingsonderzoek*

*Snijders-Oomen Niet-verbale intelligentietest (SON-R 2½-7) met een significant verschil tussen de Performale schaal (SON-PS <50) en de Redeneerschaal (SON-RS = 68).*

*Klinisch genetisch onderzoek*

*Bij lichamelijk onderzoek valt een milde synophris en een ptosis links op. Hij heeft een open mondhouding met een wat bol filtrum. Beleid: DNA onderzoek.*

*Algemene conclusie
Uit DNA onderzoek is een genetische afwijking gevonden: COX20. Dit gen speelt een belangrijke rol in de mitochondriën. “COX20 cytochrome c oxidase assembly factor.” 9,10 Deze genetische afwijking verklaart het bewegingsbeeld dat in de tijd slechter wordt.*

**Beschouwing**

Dames en heren,

In deze klinische les is iets beschreven over de werkwijze van de kinderfysiotherapeut in het diagnostisch traject van een academisch ziekenhuis, met name bij onbegrepen ontwikkelingsstoornissen.

Door samenwerking in een diagnostisch team, zoals het “dagdiagnose centrum Sylvia Toth”, kunnen we met verschillende disciplines een uitgebreid onderzoek inzetten, om tot een verklarende diagnose te komen.

Dit is van belang bij kinderen waar nog geen diagnose is gesteld of twijfel over de diagnose is. Het behandelen op basis van een verkeerde diagnose kan het kind te kort doen. Mogelijk effectieve behandelingen (dieet, medicatie) worden dan niet gegeven, zoals bij sommige metabole ziekten.

Ook verwachtingen ten aanzien van de toekomst zien er anders uit bij progressieve aandoeningen dan bij stationaire beelden. Ook hiervoor is het van belang op tijd een diagnose te stellen. Daarnaast speelt de herhalingskans bij erfelijke aandoeningen een rol, en kunnen ouders met nog een kinderwens op het herhalingsrisico gewezen worden als er een verklarende diagnose is.

Aan de hand van goede motoscopie en interpretatie van het motorisch beeld kan een ervaren kinderfysiotherapeut een waardevolle bijdrage leveren om tot een diagnose te komen.

**Leerpunten**

* Centraal neurologische houding- en bewegingsstoornissen bij kinderen kunnen verschillende onderliggende oorzaken hebben.
* Bij onbegrepen of onduidelijke verklaringen voor een houdings- en/of bewegingsstoornis, dient er altijd nadere diagnostiek plaats te vinden.
* Het goed observeren en beschrijven van een bewegingsstoornis kan een bijdrage leveren aan de (verklarende) diagnostiek.
* Er kunnen andere behandelingen noodzakelijk zijn als een cerebrale parese niet de oorzaak is van de centraal neurologische bewegingsstoornis.
* Een kinderfysiotherapeut is een bewegingsdeskundige die betrokken moet worden voor een goede observatie en interpretatie van de bewegingsstoornis.
* Een multidisciplinair team bestaande uit verschillende specialisten kan vaker tot een verklarende diagnose komen.

Literatuur

1 Urbanus-van Laar N, Ros W, Schrijvers G. Het Sylvia Tóth Centrum: Snellere, Betere en Goedkopere Zorg De evaluatie van een multidisciplinair centrum waar in één dag diagnostiek opgemaakt wordt voor kinderen met complexe neurologische aandoeningen. Intern Rapport: De evaluatie van een multidisciplinair centrum.

2 Engbers H, Van Hasselt P, De Koning T, De Sain-van der Velden M, Kroes H, Visser G. Yield of additional metabolic studies in neurodevelopmental disorders. Annals of Neurol 2008;64:212-7.

3 Van Empelen R, Nijhuis van Sanden R, Hartman A. (red) Kinderfysiotherapie. Maarssen: Elsevier Gezondheidszorg, 3e druk 2013

4 Smithers‐Sheedy H, Badawi N, Blair E, Cans C, Himmelmann K, Krägeloh‐Mann I, et al. What constitutes cerebral palsy in the twenty‐first century? Dev Med & Child Neurol 2014; 56:323–8.

5 Zhou L, Chillag KL, Nigro MA. Hyperekplexia: a treatable neurogenetic disease. [Brain and Development](http://www.sciencedirect.com/science/journal/03877604), 2002;24:669–74

6 Gordon N. Startle Disease of Hyperekplexia. Dev Med & Child Neurol 2008;35:1015-18Article first published online: 12 NOV 2008 DOI: 10.1111/j.1469-8749.1993.tb11585.x

7 Belaya K, Finlayson S, Slater CR, Cossins J. Mutations in DPAGT1 Cause a Limb-Girdle Congenital Myasthenic Syndrome with Tubular Aggregates, The American Journal of Human Genetics Issue 1, 2012;91:193–201.

8 Finlayson S. Clinical features of congenital myasthenic syndrome due to mutations in DPAGT1. Journal of neurology, neurosurgery and psychiatry 2013;84:1119-25.

9 Bourens M, Boulet A, Leary SC, Barrientos A. Human COX20 cooperates with SCO1 and SCO2 to mature COX2 and promote the assembly of cytochrome c oxidase. Hum Mol Genet. 2014;23(11):2901-13. doi: 10.1093/hmg/ddu003. Epub 8 jan 2014.

10 Doss S, Lohmann K, Seibler P, Arns B, Klopstock T. Recessive dystonia-ataxia syndrome in a Turkish family caused by a COX20 (FAM36A) mutation. Journal of Neurology 2014;261:207-12.