

5. Tyrosine hydroxylase deficiëntie

Synoniemen:

Segawa syndroom (wordt ook gebruikt voor een andere neurotransmitter stoornis)
Infantiel parkinsonisme
L-Dopa responsieve dystonie

Meest gebruikte naam:

Tyrosine hydroxylase deficiency

Inleiding

Tyrosine hydroxylase deficiëntie is een zeldzame, erfelijke stofwisselingsziekte. Met 'stofwisseling' wordt het omzetten en verwerken van stoffen in ons lichaam bedoeld. Dat is nodig voor de opbouw van weefsels, zoals spieren, botten en organen en voor het vrijmaken van energie. De stofwisseling vindt plaats in alle cellen van ons lichaam, waar enzymen hun werk doen. Als er iets mis is met een enzym, is de stofwisseling verstoord. Een bepaalde stof kan niet meer worden omgezet in een andere stof. De eerste stof hoopt zich op en de tweede is onvoldoende aanwezig. Als dit tot klachten leidt, noemen we het een stofwisselingsziekte.

Achtergrond

De eerste patiënten met tyrosine hydroxylase deficiëntie werden ontdekt in de jaren negentig van de vorige eeuw. Vrij snel daarna werd de genetische achtergrond (de erfelijke aanleg) van de ziekte ontrafeld.

Zeldzaamheid

Tyrosine hydroxylase deficiëntie is een zeldzame stofwisselingsziekte. Er zijn enkele patiënten in België gediagnosticeerd, maar het is onbekend hoe vaak de ziekte precies voorkomt.

Het defecte of ontbrekende enzym

Het enzym tyrosine hydroxylase is betrokken bij de omzetting van tyrosine naar dopamine, een belangrijke stof voor de signaaloverdracht (neurotransmitter) in de hersenen. Doordat bij patiënten met tyrosine hydroxylase deficiëntie het enzym tyrosine hydroxylase niet of niet goed werkt wordt onvoldoende dopamine gevormd en ontstaan problemen in het zenuwstelsel.

Symptomen

Op basis van de neurologische symptomen kunnen 2 groepen patiënten (groep A en B) worden onderscheiden. Bij groep A patiënten ontstaan de symptomen meestal in het eerste levensjaar, waarbij met name onwillekeurige bewegingen, weinig bewegen en verkrampde spieren op de voorgrond staan. Bij groep B patiënten ontstaan de symptomen al in de eerste levensmaanden, waarbij weinig bewegen, slappe spieren, tremoren, uitgebreide onwillekeurige bewegingen en krampachtige oogbewegingen optreden. Daarnaast komt in groep B een verstandelijke beperking voor en kunnen klachten bestaan van kwijlen, zweten en instabiele lichaamstemperatuur.

Diagnose

De diagnose tyrosine hydroxylase deficiëntie wordt gesteld door het meten van de concentratie afbraakproducten van neurotransmitters (waaronder dopamine). Dit

wordt gemeten in ruggenmergvocht en om dit te verkrijgen is een ruggenprik nodig. Daarnaast worden ook metingen verricht in urine. Het is niet mogelijk om de activiteit van het enzym tyrosine hydroxylase te meten in gemakkelijk bereikbare weefsels, zoals bloed of huidcellen.

Behandeling

Tyrosine hydroxylase deficiëntie is niet te genezen. Wel is het mogelijk om met bepaalde medicijnen (L-dopa (Synemet), die de ontbrekende neurotransmitter dopamine bevatten, de symptomen van de ziekte bij zowel groep A als B patiënten zoveel mogelijk te bestrijden. Bij groep A patiënten is er meestal een snelle verbetering merkbaar en blijven er geen of slechts milde symptomen over. Bij groep B patiënten duurt het meestal langer (tot maanden) voordat er een duidelijke verbetering merkbaar is en blijven er meestal wel symptomen, al of niet in mindere mate, bestaan.

Erfelijkheid

Zie [Erfelijkheid van stofwisselingsziekten](#).