

Genetische overwegingen bij een meconium ileus

14 januari 2025

© Tijdschrift voor Geneeskunde en Gezondheidszorg

Welk transport is aangedaan bij een mutatie in het gen dat codeert voor CFTR ('cystic fibrosis transmembrane conductance regulator')? Het transport van:

- a. Kaliumionen
- b. Natriumionen
- c. Chloride-ionen
- d. Bicarbonaationen

Een meconium ileus is een obstructie van het ileum door uitgesproken visceus meconium. Klinisch kunnen galbraken, een opgezet abdomen of de afwezigheid van meconiumpassage in de eerste 24 uur deze diagnose doen vermoeden. Beeldvorming kan een gastro-intestinaal obstructiebeeld aantonen. Bij de vaststelling hiervan moet men steeds de onderliggende diagnose van mucoviscidose overwegen.

Mucoviscidose is een autosomaal recessieve aandoening die te wijten is aan een mutatie in het gen dat codeert voor CFTR ('cystic fibrosis transmembrane conductance regulator'), een eiwit dat fungeert als een chloorkanaal en in meerdere organen tot expressie komt, waaronder de luchtwegen, de zweetklieren en de pancreas. Door een defect van dit chloorkanaal ontstaan de typische taai slijmen die kenmerkend zijn voor mucoviscidose en onder meer aanleiding geven tot luchtweginfecties en spijsverteringsproblemen.

Indien echter ook sprake is van hypoventilatie en de genetica voor mucoviscidose negatief is, moet men een alternatieve, meer zeldzame diagnose overwegen: het syndroom van Haddad. Deze aandoening werd voor het eerst beschreven door G. Haddad als de combinatie van het congenitaal centraal hypoventilatiesyndroom (CCHS) en de ziekte van Hirschsprung. Beide zijn het gevolg van autonome disfunctie en zijn te wijten aan een mutatie in het PHOX2B-

gen, dat een rol speelt bij de embryologische ontwikkeling van het autonome zenuwstelsel vanuit de crista neuralis.

CCHS doet zich meestal voor op neonatale leeftijd met centrale apneus en hypoventilatie met hypoxie en hypercapnie tot gevolg en daardoor nood aan invasieve of niet-invasieve ventilatie. De symptomen zijn het meest uitgesproken tijdens de slaap, in het bijzonder tijdens de NREM-slaap ('non-rapid eye movement sleep'), waarbij de ademhaling afhankelijk is van autonome mechanismen. De ziekte kan in ernstige gevallen een 'brief resolved unexplained event' (BRUE) of het 'sudden infant death syndrome' (SIDS) veroorzaken. Bij minder ernstige vormen van de aandoening wordt de diagnose later gesteld, waarbij sommige aangetaste individuen asymptomatisch blijven tot op volwassen leeftijd.

Naast de ziekte van Hirschsprung zijn er ook andere comorbiditeiten beschreven. Zo kunnen patiënten met CCHS zich aanbieden met voedingsproblemen als gevolg van oesofageale motiliteitsstoornissen. Daarnaast kan de autonome disfunctie bij CCHS zich uiten door abnormale pupilreflexen en thermolabiliteit. Ernstige hartritme stoornissen, orthostatische hypotensie en inspanningsintolerantie kunnen voorkomen als gevolg van autonome disfunctie op cardiaal niveau. Verder zouden de chronische hypoxemie en hypercapnie als gevolg van hypoventilatie nadelig zijn voor de cognitieve ontwikkeling.



Meer weten over dit onderwerp?

Bekijk dan de oorspronkelijke bijdrage in TvGG:

[Een zeldzame oorzaak van meconium ileus](#)

Auteur(s): R. VAN DE WIELLE, A. CLARYSSE

DOI: 10.47671/TVG.77.21.209

Deze publicatie bevat illustraties, foto's, afbeeldingen, lay-out van documenten, grafische ontwerpen, tekst, lettertypen en andere informatie (hierna "Inhoud" genoemd). Deze publicatie en alle Inhoud zijn het auteursrechtelijk eigendom van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw. Alle rechten op deze Inhoud zijn wereldwijd voorbehouden. Het is strikt verboden de Inhoud of een deel daarvan te behouden, kopiëren, distribueren, publiceren, of gebruiken zonder voorafgaande en uitdrukkelijke toestemming van Tijdschrift voor Geneeskunde vzw.