**Epileptische encefalopathie bij een zuigeling als eerste uiting van een zeldzame neurodegeneratieve ziekte met ijzerstapeling**

L.H.P. Vroegindeweij1, A.M.P. Coolen2, I. Boukrab2, L.B.A. de Vries3, J.M.F. Niermeijer4, T.B.V. van Bavel-Ta4

1AIOS neurologie, afdeling neurologie, Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis (ETZ), Tilburg

2Neuroradioloog, afdeling radiologie, Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis (ETZ), Tilburg

3Klinisch geneticus, afdeling klinische genetica, Radboud UMC, Nijmegen

4Neuroloog-kinderneuroloog, afdeling neurologie, Elisabeth-TweeSteden Ziekenhuis (ETZ), Tilburg

**Inleiding** Een ontwikkelingsachterstand bij een zuigeling kent een uitgebreide differentiaal diagnose. Vroege genoombrede diagnostiek kan snel duidelijkheid verschaffen.

**Methoden** Een 6-maanden oude jongen werd verwezen naar de polikliniek kinderneurologie wegens een achterblijvende motorische ontwikkeling. Er waren daarnaast meerdere episodes met staren gezien. Bij neurologisch onderzoek werd een wakkere zuigeling gezien met weinig interesse in de omgeving en forse axiale hypotonie. Algemeen lichamelijk onderzoek toonde geen afwijkingen. Bij de verdenking op een centrale origine werden een EEG, MRI cerebrum en WES verstandelijke beperking ingezet.

**Resultaten** Het EEG toonde multifocale epileptiforme afwijkingen met name centraal, zonder duidelijk klinisch correlaat. Op de MRI werd een achterlopende myelinisatie, dun corpus callosum en hyperintens aspect van de substantia nigra gezien op T1-gewogen beelden. WES toonde een pathogene variant in WDR45 (c.400C>T). Hiermee werd de diagnose beta-propeller protein-associated neurogeneration (BPAN) bevestigd.

**Discussie** BPAN is een zeldzame X-gebonden vorm van neurodegeneratie met ijzerstapeling in de hersenen (NBIA). De ziekte presenteert zich in het eerste levensjaar met een epileptische encefalopathie en globale ontwikkelingsachterstand. Gemiddeld is er een diagnostisch delay van ruim 6 jaar, waarschijnlijk voor een belangrijk deel veroorzaakt door het ontbreken van de karakteristieke cerebrale ijzerstapeling op vroege MRI beelden.