

Informatie voor de
huisarts over

Myotone dystrofie





Geacht lid van Spierziekten Nederland,

Hierbij ontvangt u een informatiepakket voor uw huisarts. U kunt deze informatie aan de assistente van uw huisarts geven en een afspraak met uw huisarts maken voor ongeveer een week daarna. Uw huisarts kan dan de informatie doornemen voordat u op gesprek komt. Wanneer u uw situatie al hebt besproken met uw huisarts, is dit natuurlijk niet nodig. De huisartsenbrochure en begeleidende brief zijn bedoeld voor de situatie waarin de diagnose kort geleden is gesteld.

Normaal gesproken hebben huisartsen een begeleidende en in veel gevallen een coördinerende rol bij chronische ziekten. Maar omdat spierziekten zeldzaam zijn, weet de huisarts hier in het algemeen weinig over. In het informatiepakket staat beknopt beschreven wat de huisarts over uw spierziekte en de behandeling ervan moet weten.

De huisartsenbrochure is gemaakt door Spierziekten Nederland samen met het Nederlands Huisartsen Genootschap en gecontroleerd door vooraanstaande specialisten. Hij is geschreven voor de huisarts. Natuurlijk staat het u vrij om de brochure door te lezen. De gegevens in de brochure worden kort, zakelijk en in medisch vakjargon weergegeven. Het kan zijn dat onderdelen van de brochure confronterend overkomen.

De huisarts speelt vaak een belangrijke rol in de zorgverlening aan mensen met een spierziekte en hun naasten. In de regel wordt de betrokkenheid van de huisarts groter naarmate u de aandoening langer hebt. Bedenk welke rol uw huisarts kan hebben in uw zorg.

- Hoe is uw relatie met uw huisarts nu? Zijn er in het verleden zaken voorgevallen die de relatie met uw huisarts verstoord hebben? Praat hier dan over met elkaar. Het valt voor een huisarts soms ook moeilijk om goede keuzes te maken bij zeldzame ziekten.
- Wat verwacht u van uw huisarts? Wat organiseert u zelf en wat verwacht u dat uw huisarts regelt? Kan uw huisarts een coördinerende rol vervullen?

Deze brochure kan uw huisarts helpen u beter te begeleiden, maar maakt uw huisarts geen specialist in spierziekten. Daarvoor ziet hij/zij te weinig mensen met uw aandoening. Met complexe vragen zult u altijd een beroep moeten blijven doen op een in spierziekten gespecialiseerde revalidatiearts. Spierziekten Nederland raadt u aan regelmatig op controle te gaan bij een revalidatiearts. Namen van deze artsen kunt u bij de Spierziekten Nederland opvragen.

Wij hopen dat uw huisarts de nodige steun heeft aan dit informatiepakket.

Met vriendelijke groet,

Drs. M.F.Th. Timmen
Directeur Spierziekten Nederland

Datum: zie poststempel

Geachte huisarts,

Hierbij ontvangt u informatiemateriaal over een neuromusculaire aandoening. Spierziekten Nederland heeft in samenwerking met het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG) en de Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP) dit materiaal specifiek voor huisartsen ontwikkeld.

Het betreft een zeldzame aandoening. Deze brochure biedt praktische aanknopingspunten voor de huisartsgeneeskundige behandeling en begeleiding van de patiënt en zijn gezinsleden. Als u deze brochure ontvangt, hebt u waarschijnlijk een patiënt met een dergelijke aandoening in uw praktijk.

In verband met de complexiteit van de aandoening vergt de behandeling van een neuromusculaire ziekte een goed gecoördineerde en multidisciplinaire aanpak. Iedereen is erbij gebaat als over en weer (huisarts-patiënt-specialist) duidelijk is welk aandeel van u gewenst en mogelijk is.

In de regel neemt de betrokkenheid van de huisarts bij de patiënt toe naarmate de ziekte voortschrijdt. Het heeft de voorkeur dat de coördinatie zo lang mogelijk in handen blijft van een gespecialiseerde behandelaar. Op de website www.spierziekten.nl/zorgwijzer zijn de adressen van gespecialiseerde behandelcentra te vinden. U kunt op www.spierziekten.nl meer gedetailleerde informatie over de zeldzame aandoening van uw patiënt nalezen of via de webwinkel bestellen; veel informatie is gratis digitaal binnen te halen.

De brochure die u hierbij ontvangt, is digitaal binnen te halen via www.nhg.org, www.vsop.nl en www.spierziekten.nl. De brochure wordt periodiek geactualiseerd. Via de genoemde websites is steeds de meest recente versie van de brochure beschikbaar.

Wij hopen u hiermee bij het arts-patiëntcontact van dienst te zijn geweest.

Met vriendelijke groet,



Dr. I.J.M. Smeele, kaderarts
Hoofd NHG-afdeling Implementatie

Aandachtspunten voor de begeleiding van patiënten met zeldzame neuromusculaire ziekten

Verscheidende van de hieronder genoemde aandachtspunten zijn vanzelfsprekend, maar zijn voor de volledigheid opgenomen. De aandachtspunten gelden neuromusculaire ziekten in algemene zin. Afhankelijk van het ziektebeeld kunnen bepaalde punten minder van belang zijn. Dit overzicht is voortgekomen uit een meningsvormend onderzoek naar de informatiebehoefte van huisartsen op het gebied van de neuromusculaire ziekten. In het onderzoek is gepeild wat de huisartsen als hun taak zien. Dit onderzoek is uitgevoerd in opdracht van het NHG en VSN (Vereniging Spierziekten Nederland)*.

Na het stellen van de diagnose

- De patiënt op korte termijn actief benaderen zodra de specialistische diagnose bekend is.
- Navragen hoe de aanpak van de huisarts in de fase voorafgaand aan de diagnosestelling door de patiënt is ervaren; nagaan of iets in die aanpak of opstelling van de huisarts de arts-patiëntrelatie negatief beïnvloed heeft.
- Toetsen in hoeverre de patiënt/naasten de diagnose verwerkt en geaccepteerd hebben.
- Navragen welke afspraken met de patiënt gemaakt zijn over taakverdeling tussen behandelaars en over zorgcoördinatie.
- Bespreken met de patiënt wat wel en niet van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

Bij voortschrijden van de ziekte

- Afspreken met betrokken behandelaars wie hoofdbehandelaar is en het beloop van de ziekte bewaakt.
- Beleid afspreken en blijven afstemmen met hoofdbehandelaar (en overige specialisten).
- Eerste aanspreekpunt zijn voor patiënt, tenzij anders afgesproken met hoofdbehandelaar.
- Behandelend (of verwijzend) ingrijpen bij medische problemen waarbij geen extra risico's aanwezig zijn (voor zover dit met patiënt en specialist afgesproken beleid is).
- Kennis hebben van de effecten van de spierziekte op gewone aandoeningen zoals longontsteking, blaasontsteking, griep(vaccinatie).
- Bewust zijn van, en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende extra ziektegebonden risico's.
- Doorverwijzen naar juiste hulpverleners bij complicaties.
- Alert zijn op fysieke of emotionele uitputting van de naaste omgeving bij (zwaarder wordende) mantelzorgtaken.
- Anticiperen op niet-medische vragen en problemen ten gevolge van diagnose en ziekte.
- Anticiperen op vragen rondom het levenseinde.
- Signaleren van deze niet-medische vragen en problemen.

Rondom het levenseinde

- Coördineren van zorg rond thuiswonende patiënten.
- Wensen rond levenseinde tijdig bespreken en alert zijn op mogelijke (latere) veranderingen hierin.
- Stervensbegeleiding.
- Verlenen van palliatieve zorg.
- Zorgen dat de dienstdoende huisartsen bekend zijn met de patiënt en met de speciale kenmerken en omstandigheden die de ziekte in deze fase met zich meebrengt.
- Beleid bespreken in geval van crisis.
- Bewust zijn van, en betrokkenen attenderen op bij de huisarts bekende, extra ziektegebonden risico's (S.O.S.-bandje).
- Anticiperen op een eventuele opname in een geschikt ziekenhuis, mochten complicaties in de overlijdensfase opname noodzakelijk maken.
- Verlenen van nazorg aan nabestaanden.

* Rapport 'Spierziekten als zeldzame ziekten in de huisartsenpraktijk', 2006. E. Eijssens

Myotone dystrofie

Myotone dystrofie (MD, myotonia dystrophica, ziekte van Steinert, ziekte van Curschmann-Steinert, dystrofische myotonie) is een relatief veel voorkomende erfelijke spierziekte die gekenmerkt wordt door het onvermogen tot relaxatie van spieren (myotonie) en door langzaam progressieve spierzwakte. Daarnaast zijn vaak ook andere organen aangedaan, waardoor onder andere hartritmestoornissen, maagdarmklachten, cataract, apathie en mentale retardatie voor kunnen komen. Myotone dystrofie heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum. De ziekte neemt per generatie in ernst toe.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- Prevalentie: naar schatting 10/100.000. Plaatselijk komen veel hogere prevalenties voor.
- Naar schatting komen er in Nederland 400-700 patiënten met myotone dystrofie per jaar bij. Een huisarts met een normpraktijk van 2350 patiënten die dertig jaar werkt, ziet gemiddeld drie patiënten met myotone dystrofie.

Erfelijkheid

- Myotone dystrofie komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen en wordt zowel door aangedane mannen als door aangedane vrouwen aan hun nakomelingen overgedragen. Als één van de ouders de ziekte heeft, heeft elk kind een kans van 50% dat het de aandoening ook heeft. Meestal begint de ziekte bij het kind op jongere leeftijd dan bij de ouder en verloopt deze ernstiger. Dit bijzondere verschijnsel heet anticipatie.
- Myotone dystrofie wordt veroorzaakt door een herhalingssequentie van de CTG-triplet in het DMPK-gen (DMPK staat voor dystrophia myotonica proteïn kinase) dat op chromosoom 19 ligt. Naarmate het aantal herhalingssequenties groter is, zijn de verschijnselen van de ziekte ernstiger.
- Meestal neemt de ernst van de ziekte toe per generatie. In de praktijk wordt vaak een familiebeeld van bijvoorbeeld drie generaties met myotone dystrofie gezien: moeder kreeg op oudere leeftijd staar, dochter heeft spierzwakte en een uitdruktingsloos gezicht en het kleinkind heeft al bij de geboorte ernstige spierzwakte en een vertraagde ontwikkeling.
- Met DNA-onderzoek van bloed kan worden vastgesteld of iemand de ziekte heeft. Bij een zwangerschap kan worden onderzocht of de vrucht is aangedaan. Tijdige en deskundige erfelijkheidsvoorlichting is van groot belang.

Varianten

Er worden vier typen myotone dystrofie onderscheiden op

basis van de beginleeftijd van de ziekte en de aard van de verschijnselen.

- De milde vorm van myotone dystrofie treedt op bij patiënten ouder dan vijftig jaar. De meeste patiënten krijgen alleen cataract. Bij het vorderen van de leeftijd kunnen ook geringe myotonie, spierzwakte en slaapzucht ontstaan.
- De volwassen, klassieke vorm wordt gekenmerkt door myotonie en spierzwakte. Het debuut van de ziekte ligt tussen de puberteit en het vijftigste levensjaar. De spierzwakte heeft een typische verdeling waarbij aanvankelijk de gelaatsspieren en distale spieren zijn aangedaan en in een later stadium ook de proximale spieren. Orgaanstoornissen, zoals hartritmestoornissen, zijn vrijwel altijd ook aanwezig.
- De kindervorm begint tussen het eerste levensjaar en de puberteit met voornamelijk ontwikkelingsstoornissen, leidend tot beperkte verstandelijke begaafdheid. Veelal is er sprake van leerproblemen en spraakproblemen. Spierzwakte staat in de regel niet op de voorgrond. Bij toename van de leeftijd ontstaan myotonie, spierzwakte en orgaanstoornissen zoals bij de klassieke vorm. Patiënten met de kindervorm van myotone dystrofie blijken vaak niet in staat een onafhankelijk bestaan te leiden.
- Baby's met congenitale (aangeboren) myotone dystrofie hebben al bij de geboorte ernstige spierzwakte en hypotonie, waardoor ademhalings- en slikstoornissen ontstaan. Ongeveer 10-20% van de aangedane baby's overlijdt hierdoor in de neonatale periode. Bij de baby's die de eerste periode overleven, herstellen de hypotonie en de spierzwakte zich in de eerste jaren grotendeels. Uiteindelijk leren vrijwel alle kinderen lopen. Bij het opgroeien wordt een achterstand in motorische en mentale ontwikkeling duidelijk. Lichamelijke problemen zoals buikpijn en recidiverende oorontstekingen komen veel voor. Later ontwikkelen zich de verschijnselen van de klassieke vorm van myotone dystrofie zoals myotonie en

spierzwakte. De congenitale vorm doet zich vrijwel uitsluitend voor bij kinderen van moeders met myotone dystrofie.

- De kans op een kind met congenitale myotone dystrofie is veel groter wanneer de moeder draagster is dan wanneer de vader drager is van het MD-gen. De achtergrond is dat de CTG-herhalingssequentie zich meer verlengd als deze wordt doorgegeven door een aangedane vrouw. Bovendien zijn mannen met de volwassen vorm van de ziekte vaak minder vruchtbaar, hun aantal nakomelingen is beperkt. Zowel vrouwen met klassieke myotone dystrofie als (vooralsnog) asymptomatische gendraagsters kunnen een kind met congenitale myotone dystrofie krijgen.

Beloop

- Myotone dystrofie heeft een chronisch progressief beloop en een sterk wisselend klinisch spectrum dat per vorm van de ziekte verschilt en grote individuele verschillen kent. De ziekte neemt in het algemeen van generatie op generatie in ernst toe.
- In de loop van de decennia neemt de spierzwakte geleidelijk toe. De milde vorm van myotone dystrofie gaat soms gepaard met geringe spierzwakte. Bij patiënten met klassieke of kindervorm myotone dystrofie kan de spierzwakte ongeveer dertig jaar na het begin van de ziekte tot gedeeltelijke of volledige rolstoelafhankelijkheid leiden.
- Bij patiënten met congenitale myotone dystrofie is de progressie sneller. Van de patiënten met congenitale myotone

dystrofie haalt ongeveer de helft veertig maar meestal worden zij niet veel ouder. De meeste patiënten met de klassieke of kindervorm overlijden tussen hun vijfenveertigste en vijfenzestigste levensjaar. De doodsoorzaken zijn vaak een pneumonie of hartritme stoornissen. Patiënten met de milde vorm hebben waarschijnlijk geen duidelijk verkorte levensverwachting.

Diagnose

- De huisarts verwijst afhankelijk van de leeftijd van de patiënt en de klachten door naar de (kinder)neuroloog, kinderarts of klinisch geneticus (zie bijlage adressen). De reden van doorverwijzing kan zijn congenitale hypotonie, een verstandelijke handicap, myotonie, spierzwakte, of een familielid met myotone dystrofie.
- De diagnose berust op het klinisch beeld en op DNA-onderzoek van het myotone-dystrofiegen. Naast de diagnose myotone dystrofie zijn vaststelling van het type en het stadium van de ziekte van belang.
- Door het conclusieve karakter van het DNA-onderzoek is een second opinion voor het stellen van de diagnose in de regel niet nodig.
- Nadat de diagnose bekend geworden is, benadert de huisarts de patiënt actief voor hulp bij het verwerken van de diagnose en bespreekt de huisarts wat wel en niet van de huisarts verwacht kan worden aan behandeling en begeleiding.

SYMPTOMEN

Spierzwakte

De bij myotone dystrofie optredende spierzwakte begint geleidelijk en heeft een distributie die kenmerkend is voor de ziekte. Aanvankelijk ontstaat zwakte van de gelaatspielen, gevolgd door zwakte van distale arm- en beenspieren en later ook zwakte van meer proximale spieren.

- **Gelaatspielen.** Zwakte van de gelaatspielen kan leiden tot ptosis, het onvermogen breeduit te lachen en een uitdrukkingsloos gelaat (facies myopathica), waardoor patiënten soms een norske, ongeïnteresseerde of apatische indruk maken. Bij progressie van de ziekte ontstaan een open hangende mond, slikproblemen, nasale spraak, dysartrie en zwakte van de m. sternocleidomastoideus. Bij de congenitale vorm wordt de karakteristieke tentvormige mond gezien.
- **Ledematen.** De spierzwakte aan de handen en onderarmen leidt vaak tot onhandigheid. Patiënten struikelen en sloffen door verminderde dorsiflexie van de voeten. Ondanks de krachtsvermindering kunnen patiënten hun dagelijkse verrichtingen meestal langdurig blijven beoefenen. Uiteindelijk kunnen zij rolstoelafhankelijk worden.
- **Baby's.** Bij meer dan de helft van de baby's met congenitale myotone dystrofie worden contracturen gezien. Vooral

de klompvoetstand komt veel voor. Daarnaast ontstaan door de bulbair zwakte klachten als verslikken met ophoesten en overgeven, waardoor bij aspiratie recidiverende pneumonieën kunnen ontstaan.

Myotonie

- **Myotonie.** Myotonie is een relaxatiestoornis. Pijnloze myotonie ontstaat na aanspannen met name in de handen, wat het snel loslaten van voorwerpen kan belemmeren. Vaak wordt er weinig geklaagd over myotonie maar staan klachten van krachtverlies op de voorgrond. Myotonie treedt vooral op bij koude.

Aspecifieke klachten

- Met name in het begin van het ziekteproces kan het klinisch beeld vooral uit aspecifieke klachten als apathie, moeheid en futloosheid bestaan. Hierdoor wordt de diagnose soms laat in het ziekteproces gesteld.

Orgaanstoornissen

Myotone dystrofie kent een grote verscheidenheid aan orgaancomplicaties die zich in wisselende combinaties en op

wisselende momenten in het verloop van de ziekte kunnen voordoen. Bij een langere ziekteduur neemt de ernst van de complicaties toe.

- **Centraal zenuwstelsel.** Kinderen met congenitale myotone dystrofie zijn matig tot licht verstandelijk gehandicapt en hebben een vertraagde motorische ontwikkeling. Vrijwel alle kinderen leren uiteindelijk lopen. Bij kinderen met de kindervorm is het meest vooraanstaande symptoom de beperkte verstandelijke begaafdheid. Myotonie en spierzwakte kunnen in geringe mate aanwezig zijn. Meestal zijn onhandigheid en een licht vertraagde motorische ontwikkeling aanvankelijk de enige motorische verschijnselen. Patiënten met de klassieke vorm kunnen vanaf het begin van de ziekte een grote slaapbehoefte en een beperkte neiging tot activiteiten hebben, wat het maatschappelijk functioneren in de weg staat. Dit is een teken van cerebrale betrokkenheid.
- **Maagdarmstelsel.** Stoornissen in de tractus digestivus komen veel voor en kunnen voor veel klachten zorgen. Bij de congenitale en kindervorm komen buikpijn, diarree, obstipatie en fecale incontinentie significant vaker en in heviger mate voor dan bij gezonde kinderen, maar ook volwassen patiënten kunnen zoveel last hebben van diarree en obstipatie dat dit van invloed kan zijn op hun maatschappelijk functioneren. Bij baby's met myotone dystrofie worden frequent slikstoornissen gezien. Geleidelijk gaat het voeden beter maar een aantal kinderen houdt lichte slikstoornissen. Ook volwassen patiënten kunnen door orofaryngeale zwakte slikklachten krijgen waardoor aspiratie en recidiverende pneumonieën ontstaan.
- **Hart en vaatstelsel.** Stoornissen van met name het cardiale geleidingssysteem kunnen aanleiding geven tot ritmestoornissen. Patiënten kunnen klagen over duizeligheid, neiging tot syncope en palpitations. Ongeveer 30% van de patiënten overlijdt aan acute hartdood. Acute hartdood kan op elke leeftijd optreden en treedt veel vaker op bij patiënten met MD dan bij de algemene bevolking. Er moet onderscheid gemaakt worden tussen geleidingsstoornissen (die op te sporen zijn met behulp van een ECG, en waarvoor een pacemaker geïmplanteerd kan worden), en ritmestoornissen (met name ventriculaire) (waarvoor een PM niet helpt, maar implantatie van een ICD (implanteerbare cardioverter defibrillator)).
- **Longen.** Baby's met congenitale myotone dystrofie hebben vaak een respiratoire insufficiëntie waarvoor ze beademd moeten worden. Geleidelijk neemt de spierkracht toe en leren ze zelf te ademen. Bij patiënten met de klassieke vorm van myotone dystrofie kan respiratoire insufficiëntie ontstaan door een verstoorde centrale ademhalingsregulering, obstructieve slaapapnoe, zwakte van het middenrif en intercostale spieren en recidiverende pneumonieën. In een gevorderd stadium van de ziekte kan de respiratoire insuf-

ficiëntie aanleiding geven tot hoofdpijn en toegenomen slaperigheid overdag op basis van hypercapnie, waarvoor nachtelijke beademing overwogen kan worden.

- **Bulbaire musculatuur.** Door zwakte van de gelaatsmusculatuur en keelspieren lukt het articuleren slecht en is de spraak onduidelijk.
- **Overig.** Bij myotone dystrofie kunnen ook een afwijkende kaak en een gebit met nauw en hoog verhemelte, testikelatrofie met verminderde fertiliteit, kaalheid op jonge leeftijd met name bij mannen en stoornissen van de ogen (cataract, ook bij adolescenten, netvliesdegeneratie) en de oren (perceptief gehoorverlies) voorkomen.

- In de onderstaande tekst wordt uitgegaan van de vier vormen van myotone dystrofie. Er is sprake van een glijdende schaal zodat patiënten verschijnselen van twee opeenvolgende vormen kunnen vertonen.
- De begeleiding en behandeling verschilt per vorm van de ziekte. Door de veelheid aan complicaties kunnen oogartsen, logopedisten, maag-darm-leverartsen, cardiologen, beademingsartsen, longartsen, gynaecologen en chirurgen betrokken zijn bij de behandeling. De hoofdbehandelaar is meestal de kinderarts/kinderneuroloog, de revalidatiearts of de neuroloog (zie bijlage adressen).

Milde vorm

- **Visus.** Patiënten met de milde vorm van myotone dystrofie worden bij verminderde visus verwezen naar de oogarts.
- **Spierzwakte en slaapzucht.** De huisarts informeert de patiënt over het ontstaan van mogelijke lichte spierzwakte en slaapzucht. Het is aangetoond dat modafinil (Modiodal) een plaats heeft bij de behandeling van slaapzucht bij MD.
- **Cardiologische controle.** Het is aan te bevelen om bij alle patiënten – tenminste eens per jaar een ECG te laten maken en eens per twee tot drie jaar een Holter en een echo, omdat een ECG geen afwijkingen hoeft te laten zien bij ritmestoornissen. Ook patiënten met de milde vorm kunnen ritmestoornissen krijgen en verdienen dus cardiologische controle.
- **Kinderwens.** Bij een eventuele kinderwens wordt een consult bij een klinisch geneticus geadviseerd (zie bijlage adressen).

Klassieke vorm

- **Hoofdbehandelaar.** Patiënten worden bij voorkeur eens per jaar gezien door de behandelend specialist (in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts of neuroloog) (zie bijlage adressen). Deze ziekte openbaart zich tussen de puberteit en het vijftigste levensjaar. Rond het dertigste levensjaar is een toename van de symptomen en complicaties te verwachten. Patiënten worden bij complicaties naar de in aanmerking komende specialist doorverwezen.
- **Hart.** Vanwege het verhoogde risico op ritme- en geleidingsstoornissen is jaarlijkse controle bij de cardioloog geïndiceerd, bij voorkeur via verwijzing naar een (kinder)cardioloog met ervaring met neuromusculaire ziekten (zie bijlage adressen).
- **Maagdarmstelsel.** Een scala aan gastrointestinale klachten kan worden gezien. De meestal milde gastro-oesofageale reflux kan behandeld worden met antacida en leefstijladviezen. Zo nodig kunnen protonpompremmers worden voorgeschreven; H₂-receptorantagonisten zijn gecontraïndiceerd in verband met hun risico op cardiale bijwerkingen. Door ontledigingsstoornissen van de maag kunnen dyspeptische

klachten optreden waarvoor domperidon gegeven kan worden. Door hypomotiliteit van het ileum kan diarree ontstaan, terwijl hypomotiliteit van het colon juist obstipatie kan veroorzaken. Wanneer met bewegings- en voedingsadviezen geen afdoende resultaat wordt geboekt, kunnen laxantia worden voorgeschreven waarbij volumevergrotende middelen (psylliumvezels, zemelen) en osmotisch werkende preparaten (polyethyleenglycol, lactulose) de voorkeur verdienen. Bij onvoldoende resultaat verwijst de huisarts naar de maag-darm-leverarts.

- **Pneumonie.** Door (recidiverende) aspiratie of retentie van sputum in de bronchi is de kans op een pneumonie groot, vooral in een laat stadium van de ziekte. De pneumonie en respiratoire insufficiëntie kunnen bijzonder moeilijk te behandelen zijn; maximale adequate behandeling is geïndiceerd. Verdenking op pneumonie in een gevorderd stadium van de ziekte is een indicatie voor ziekenhuisopname. Bij vermoeden op respiratoire insufficiëntie wordt de patiënt voor controle verwezen naar een Centrum van Thuisbeademing (zie bijlage adressen). Tekenen van respiratoire insufficiëntie zijn o.a. onrustig slapen, ochtendhoofdpijn en dufheid 's ochtends.

In geval van recidiverende aspiratie kan een percutane endoscopische gastrostomie (PEG) uitkomst bieden.

- **Kinderwens.** Wanneer patiënten een kinderwens hebben dienen zij verwezen te worden naar een klinisch geneticus. Paren met een verhoogd risico op kinderen met myotone dystrofie kunnen kiezen voor prenatale diagnostiek middels een vlokkentest. Voor myotone dystrofie bestaat ook de mogelijkheid om na pre-implantatie genetische diagnostiek zwanger te raken (reageerbuisbevruchting waarbij alleen bevruchte eicellen die geen myotone dystrofie zullen ontwikkelen, worden teruggeplaatst).
- **Zwangerschap.** Bij zwangerschap verwijst de huisarts in verband met een vergrote kans op maternale en neonatale complicaties, zoals vroeggeboorte, neonatale sterfte en bloedingen tijdens en na de partus naar de gynaecoloog.
- **Fysiotherapie.** Door de geringe beperking van de myotonie ziet de neuroloog meestal af van anti-myotone medicamenten. Fysiotherapie en spiertraining hebben een gunstig effect op de algemene conditie.
- **Gebit.** Patiënten hebben een vergrote kans op cariës en tandvleesontstekingen, waarvoor verwijzing naar een mondhygiënist nodig is.
- **Arbeid.** Patiënten met myotone dystrofie hebben door hun mimiekarm gelaat, initiatiefarmoede en apathie soms moeite zich staande te houden in hun sociale omgeving. De meeste patiënten krijgen in hun symptoomarme fase een baan, maar verliezen die na tien tot twintig jaar door de opkomende apathie en traagheid. Het is voor patiënten met myotone dystrofie raadzaam tijdig werk te zoeken dat een laag werktempo, deeltijd, korte concentratiespanne en

geringe spierkracht toestaat.

- **Verborgen hulpvraag.** Patiënten met myotone dystrofie zijn vaak geneigd hun gezondheidsproblemen te ontkennen. Dit vraagt om een actieve houding van de huisarts en specialist. Met name de partners van patiënten kunnen lichamelijk en psychisch overbelast raken doordat de hulpvraag van de patiënt niet duidelijk naar voren komt.
- **Slaapbehoefte.** De huisarts stimuleert patiënten om de toegenomen slaapbehoefte te accepteren. Een dagschema met korte momenten van middag- en avondrust wil nogal eens behulpzaam zijn bij het voorkomen van huiselijke conflicten. De neuroloog schrijft soms modafinil voor, dat verbetering van de slaapzucht kan geven. Soms kan een deel van de toegenomen slaapbehoefte geweten worden aan slaapapnoe of hypercapnie. Als de (hetero)anamnese aanwijzingen oplevert voor ademhalingsonderbrekingen tijdens de slaap, kan de patiënt worden doorverwezen naar het Centrum voor Thuisbeademing.
- **Gedragsveranderingen.** In de loop van de tijd doen zich gedragsveranderingen voor. In combinatie met de spierzwakte kan dit leiden tot een veranderende verhouding in de relatie met de partner van gelijkwaardig naar hulpbehoevend. Ook in seksueel opzicht schiet de relatie vaak tekort. De huisarts let op signalen van deze problematiek en kan proberen het bespreekbaar te maken. Als de ziekte verder vordert, is thuiszorg nodig of kan opname in een verpleegtehuis nodig zijn.

Kindervorm

- **Zorgcoördinatie.** De coördinatie van zorg ligt bij voorkeur bij een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde (kinder)revalidatiearts met een multidisciplinair team in nauwe samenspraak met een kinderneuroloog/kinderarts (zie bijlage adressen).
- **Maagdarmstelsel.** Slikstoornissen en buikklachten (buikpijn, obstipatie, diarree) kunnen voorkomen en hebben waarschijnlijk dezelfde oorzaak en overeenkomstige klachten als op de volwassen leeftijd. Advisering over preventie van obstipatie en diarree en de benadering van het kind geschiedt door de kinderarts of revalidatiearts.
- **Incontinentie.** Zindelijkheidstraining kan problemen geven en is mede het gevolg van een te lage spanning van de anale kringspier. Ook incontinentie voor urine kan jaren blijven bestaan. De behandeling geschiedt door de kinderarts in samenspraak met een kinderrevalidatiearts (zie bijlage adressen).
- **Cataract.** In de adolescentie kan cataract ontstaan waarvoor operatieve behandeling nodig is.
- **Gebit.** Patiënten hebben een vergrote kans op cariës en tandvleesontstekingen, waarvoor verwijzing naar een mondhygiënist nodig is. Correctie van kaakafwijkingen wordt verricht door de orthodontist en kaakchirurg.

- **Dysartrie.** Bij dysartrie kan verwijzing naar een logopedist (bij voorkeur van het revalidatieteam) geïndiceerd zijn.
- **Belasting gezin.** De huisarts let op signalen die kunnen wijzen op een te grote belasting van het gezin, te meer omdat een van de ouders ook vaak is aangedaan. Wanneer nodig kan gezinsondersteuning geregeld worden.
- **Mentale ontwikkeling.** Kinderen met myotone dystrofie kunnen vaak niet meekomen met leeftijdsgenoten, zodat een school voor speciaal onderwijs nodig kan zijn. Dit proces wordt ondersteund door een sociaal pedagogische dienst of eventueel de schoolbegeleidingsdienst. Eenmaal volwassen worden de patiënten meestal opgenomen in een woonoord en vinden werk in de afdeling van het woonoord.
- **Gedragsproblemen.** Bij gedragsproblemen is begeleiding door een kinderpsycholoog of kinderpsychiater (bij voorkeur verbonden aan het revalidatieteam, zie bijlage adressen) aangewezen.

Congenitale vorm

Van de neonaten met myotone dystrofie heeft het merendeel ademhalings- en voedingsproblemen. De behandeling geschiedt door de neonatoloog en later de kinderarts (zie bijlage adressen).

Een orthopedisch chirurg is vaak nodig voor de behandeling van klompvoeten en andere congenitale contracturen.

- **Na de geboorte.** Als het kind na de geboorte niet uit zichzelf gaat ademen, is endotracheale beademing nodig. Als de beademing slaagt, zal het kind meestal binnen enkele weken zelf tot ademen komen. Bij slikproblemen is sondevoeding nodig die meestal na enkele weken weer wordt afgebouwd.
- **Erfelijkheid.** Lang niet altijd is de diagnose congenitale myotone dystrofie direct duidelijk. Bij onderzoek van de moeder worden meestal verschijnselen van myotone dystrofie gezien, al kan zij ook asymptomatisch drager zijn.
- **Motorische en mentale ontwikkeling.** Kinderen met congenitale myotone dystrofie worden vaak door de kinderrevalidatiearts en/of kinderarts/kinderneuroloog gezien vanwege de vertraagde motorische ontwikkeling en verstandelijke handicap (zie bijlage adressen). De ontwikkeling verloopt trager dan bij kinderen met de kindervorm van myotone dystrofie en de mogelijkheden tot stimulering van het ontwikkelingsproces zijn beperkt. Kinderen worden hiervoor begeleid door een kinderrevalidatiearts en zijn/haar multidisciplinaire revalidatieteam (zie bijlage adressen). Verwijzing naar een logopedist en kinderfysiotherapeut is geïndiceerd, bij voorkeur maken deze hulpverleners onderdeel uit van het revalidatieteam dat gespecialiseerd is in neuromusculaire ziekten.
- **Scoliose.** Bij een deel van de kinderen ontstaat na verloop van tijd een scoliose. Verwijzing hiervoor naar een kinderorthopeed is eventueel nodig.

ERFELIJKHEIDSVOORLICHTING EN ZWANGERSCHAP

- Broers en zussen van een patiënt met myotone dystrofie hebben vijftig procent kans drager te zijn van het MD-gen. Het is aan te bevelen de patiënt aan zijn eerstegraads familieleden te laten doorgeven dat zij en hun kinderen een verhoogd risico lopen op de aandoening. De huisarts kan hen desgewenst doorverwijzen naar een klinisch geneticus (zie bijlage adressen). Bij kinderen zonder klachten wordt afgeraden genetisch onderzoek te doen totdat zij volwassen zijn en zelf de keuze voor diagnostiek kunnen maken.
- Tijdens de zwangerschap kan met een vlokkentest (11-12e week) of eventueel een vruchtwaterpunctie (16e week) worden onderzocht of het kind myotone dystrofie zal hebben. Aan de hand van het aantal herhalingen van een stukje DNA (CTG-repeat) in het gen voor deze aandoening kan de aanwezigheid van myotone dystrofie worden bepaald. Over de toekomstige ernst van de ziekte kan geen uitspraak worden gedaan.
- Bij aanwezigheid van het MD-gen bij de vrucht kunnen de ouders abortus provocatus overwegen. Wanneer de man drager is, kan het paar ook kiezen voor donorinseminatie. Ook bestaat de mogelijkheid om na pre-implantatie genetische diagnostiek zwanger te raken.
- De gynaecoloog begeleidt de zwangerschap bij verdenking op een kind met congenitale myotone dystrofie. Er bestaat een verhoogde kans op polyhydramnion, afwijkende ligging, vroeggeboorte, neonatale sterfte, een vertraagde uitdrijving en bloedingen tijdens en na de partus ten gevolge van onvoldoende uteruscontracties. Na de bevalling is vaak ademhalingsondersteuning en kunstmatige voeding van de baby nodig. Hiervoor is het nodig dat de moeder bevalt in een centrum waar intensive-carefaciliteiten voor neonaten aanwezig zijn.

ZORGTRAJECT EN COÖRDINATIE PER LEVENSFASE

- Na de diagnose worden de patiënt en zijn directe familie voor erfelijkheidsadviesing verwezen naar een klinisch geneticus (zie bijlage adressen).
- De patiënt wordt verwezen naar een (kinder)revalidatiearts gespecialiseerd in neuromusculaire ziekten voor behandelplan en follow-up. De revalidatiearts coördineert het multidisciplinaire revalidatieteam (o.a. logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker, psycholoog, ergotherapeut, fysiotherapeut, zie bijlage adressen).
- De (kinder)revalidatiearts is verantwoordelijk voor de coördinatie van de zorg van kind/adolescent. Behandeling loopt uiteen van poliklinische multidisciplinaire behande-

ling (met name als het kind onderwijs volgt op het speciaal onderwijs, dat vaak verbonden is aan het revalidatiecentrum) tot regelmatige vervolgconsultatie. De frequentie van de vervolgconsultatie is afgestemd op de individuele patiënt (gemiddeld eens per halfjaar). Bij voorkeur is de revalidatiearts ook de case-manager.

- De huisarts heeft de coördinatie van zorg vanaf het moment dat de patiënt niet meer intensief onder behandeling is bij de revalidatiearts. In de praktijk zijn dit met name volwassen patiënten. Aanbevolen wordt om de patiënt eens per jaar te laten controleren door een (in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde) revalidatiearts of neuroloog (zie bijlage adressen).
- In de laatste levensfase regelt de huisarts de coördinatie van de zorg.

AANDACHTSPUNTEN

- **Psychosociale begeleiding.** Noodzaak voor psychosociale begeleiding: op het sociale vlak is vaak extra aandacht gewenst. Door futloosheid en initiatiefarmoede kunnen volwassenen problemen krijgen op hun werk of in hun relaties.
- **Regelmatig contact.** Patiënten met myotone dystrofie hebben meestal de neiging niet te klagen en kunnen hun situatie onderschatten waardoor de huisarts sommige patiënten weinig ziet. Het is belangrijk contact te blijven houden omdat door het chronische en progressieve karakter van de ziekte de huisarts vaak de sleutelfiguur is voor het bewaken van het beloop.
- **Anesthesie.** De huisarts informeert patiënten over het risico van algehele anesthesie bij myotone dystrofie zodat de anesthesist en de chirurg voorafgaande aan een operatie hiervan op de hoogte zijn. De kans op complicaties is het grootst bij patiënten met ernstige spierzwakte en bij operaties in de bovenbuik.
- **Pneumonie.** Pneumonieën moeten vroegtijdig adequaat behandeld worden met antibiotica, in verband met de verhoogde kans op complicaties door (soms subklinische) respiratoire insufficiëntie.
- **Griep/verkoudheid.** Ook bij griep of flinke verkoudheid kan het raadzaam zijn om eerder dan gebruikelijk over te gaan tot het geven van antibiotica.
- **Hartproblemen.** Hartproblemen komen veelvuldig voor. Deze ontstaan vaak sluipend. Het is aan te bevelen eens per jaar een cardiogram (ECG) te laten maken. Bij klachten als hartkloppingen en (bijna) flauwvallen, moet men zich zeker wenden tot een cardioloog.
- **Kinderwens.** Omdat myotone dystrofie veelal van generatie op generatie toeneemt, is het van belang oog te hebben voor een toekomstige kinderwens bij eerstegraads familieleden en hen tijdig te verwijzen naar een klinisch geneticus.

CONSULTATIE EN VERWIJZING

- **Diagnostiek.** Neuromusculaire diagnostische centra*. Deze diagnostische centra in academische ziekenhuizen beschikken over actuele kennis op het gebied van neuromusculaire ziekten. Men kan hier terecht voor het stellen van een diagnose of voor een second opinion.
- **Erfelijkheid.** Klinisch genetische centra*.
- **Behandeling en begeleiding.** Revalidatie-instellingen met ervaring met neuromusculaire aandoeningen*. Bij deze in neuromusculaire ziekte gespecialiseerde revalidatie-instellingen heeft men veel kennis van en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met een neuromusculaire ziekte.
- **Ademhalingsondersteuning.** Centra voor thuisbeademing*.
- **Cardiomyopathie.** Cardiologen bekend met de problematiek bij neuromusculaire ziekten*.
- **Patiëntenvereniging.** Vereniging Spierziekten Nederland: bij deze patiëntenorganisatie is veel kennis over neuromusculaire ziekten beschikbaar.

De VSN biedt lotgenotencontact en informatie (zowel voor patiënten als voor hulpverleners). Ook kan de VSN advies geven over het zorgtraject en kent ze de in neuromusculaire ziekte gespecialiseerde (para)medici in Nederland. Voor meer informatie zie pagina 8.

- **Achtergrondinformatie.**

- Myonet, Myotone dystrofie, de Die-Smulders, C ea, 1996.
- Patiëntenbrochures: Myotone dystrofie, 1995; Kinderen en jongeren met myotone dystrofie, 2001. De bovenstaande VSN-publicaties zijn te bestellen of te downloaden via de website www.spierziekten.nl.
- Myotone dystrofie: begeleiding en behandeling, 2000, Jennekens FGI ea. Elsevier.
- Myotonic Dystrophy: Present Management, Future Therapy. 2004. Uitgever Oxford Univ Pr. (ISBN 0198527829). Harper P., van Engelen B.G.M., Eymard, B., Wilcox, D,E (edt).
- Algemene website van de patiëntenvereniging met uitgebreide informatie over spierziekten en links naar buitenlandse sites: www.vsn.nl.
- Website van samenwerkingsverband tussen neuromusculaire artsen/onderzoekers met o.a. informatie over lopende medicijntrials: www.isno.nl.

* Zie bijlage adressen of www.vsn.nl/hulpverleners.

Literatuurlijst

1. Bassez G, Lazarus A, Desguerre I. Severe cardiac arrhythmias in young patients with myotonic dystrophy type 1. *Neurology* 2004; 63:1939.
2. Brande van den JL, Heymans HSA, Monnens LAH (red). *Kindergeneeskunde*. 3de druk. Maarssen: Elsevier/Bunge, 1998.
3. Die-Smulders de CEM, Schrandt-Stumpel CTRM, Nijs Bik de H. Klinische genetica (27): myotone dystrofie (ziekte van Steinert). *Patiënt Care* 2002; 59 (5): 33-39
4. Die-Smulders de CEM, Howeler C. Myotone dystrofie. Begeleiding in de verschillende levensfasen. Myonet, Mei 1996; 3.
5. Grigg, RC, Davis RJ, Anderson DC. Cardiac conduction in myotonic dystrophy. *Am J Med* 1975; 59:37.
6. Harley HG, Rundle SA, Reardon W. Unstable DNA sequence in myotonic dystrophy. *Lancet* 1992; 339:1125.
7. Harper PS. *Myotonic Dystrophy*, 3rd ed, WB Saunders, London 2001.
8. Jennekens FGI, Die-Smulders de CEM, Busch HFM. Myotone dystrofie. Begeleiding en behandeling. Maarssen: Elsevier gezondheidszorg, 2000
9. Meijer M, Poortman YS. *Dystrofica myotonica*. Vereniging Spierziekten Nederland. Baarn, 1995.
10. Modoni A, Silvestri G, Pomponi MG. Characterization of the pattern of cognitive impairment in myotonic dystrophy type 1. *Arch Neurol* 2004; 61:1943.
11. Moghadasszadeh B, Desguerre I, Topaloglu H. Identification of a new locus for a peculiar form of congenital muscular dystrophy with early rigidity of the spine, on chromosome 1p35-36. *Am J Hum Genet* 1998; 62:1439.
12. Monckton G, Hoskin V, Warren S. Prevalence and incidence of muscular dystrophy in Alberta, Canada. *Clin Genet* 1982;21:19-24.
13. Moxley RT III, Meola G. Myotonic dystrophy. In: *Neuromuscular Diseases: From Basic Mechanisms to Clinical Management*, Deymeier, F (Ed), S Karger AG, Basel 2000.
14. Pinessi L, Bergamini L, Cantello R, Di Tizio C. Myotonia congenita and myotonic dystrophy: descriptive epidemiological investigation in Turin, Italy (1955-1979). *Ital J Neurol Sci* 1982;3:207-10.

Verantwoording

Deze brochure is tot stand gekomen door een samenwerkingsverband tussen de Vereniging Spierziekten Nederland en het Nederlands Huisartsen Genootschap. Deze en andere brochures over neuromusculaire ziekten zijn te downloaden via www.vsn.nl/hulpverleners.

De Vereniging Spierziekten Nederland (VSN)

De VSN is een organisatie van en voor mensen met een neuromusculaire ziekte. De Vereniging Spierziekten Nederland komt op voor mensen met een neuromusculaire ziekte. Het gaat de VSN om een betere kwaliteit van de zorg, effectief wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie, ook voor artsen en professionele hulpverleners. De VSN werkt nauw samen met medisch specialisten, maatschappelijk werkenden, onderzoekers, fysiotherapeuten, thuiszorginstellingen en huisartsen. Er bestaat een hechte band met de academische centra en gespecialiseerde revalidatiecentra. Zo kunnen bepaalde knelpunten in de verzorging en ondersteuning van leden snel worden gesignaleerd en opgelost. Ook speelt de VSN een belangrijke rol in het stimuleren van wetenschappelijk onderzoek.

Lt. Gen. van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 548 04 80

Fax 035 548 04 99

E-mail: vsn@vsn.nl

www.vsn.nl / www.spierziekten.nl

Spierziekten Infolijn 0900 548 04 80 (op werkdagen van 9.00 tot 12.30 uur, € 0,15 p/m)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap (NHG)

Het Nederlands Huisartsen Genootschap bestaat sinds 1956 en is de wetenschappelijke vereniging van huisartsen. Belangrijkste doelstelling van het NHG is de bevordering en ondersteuning van een wetenschappelijk verantwoorde beroepsuitoefening door de huisarts. Met het kwaliteitsbeleid, waarvan de standaardontwikkeling, de deskundigheidsbevordering en de bevordering van een goede praktijkvoering de hoofdbestanddelen zijn, levert het NHG een belangrijke bijdrage aan de professionalisering van de beroepsgroep.

Postbus 3231

3502 GE UTRECHT

Telefoon 030 282 35 00

Fax 030 287 06 68

E-mail: info@nhg.org

Website: www.nhg.org

Redactie

Drs. P. Jansen, huisarts/wetenschappelijk medewerker sectie preventie & patiëntenvoorlichting NHG

Drs. E. van Uden, hoofd afdeling communicatie VSN

Mevrouw dr. A.M.C. Horemans, beleidsmedewerker VSN

Drs. W.B. Groen, arts-onderzoeker, auteur.

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van mevrouw dr. C.E.M. de Die-Smulders, klinisch geneticus; prof. dr. B.G.M. van Engelen, neuroloog en mevrouw dr. C.G. Faber, neuroloog.

De tekst is becommentarieerd door diverse huisartsen en patiënten.

Deze brochure kon worden gerealiseerd dankzij de financiële steun van het VSB-fonds en de Stichting RVVZ.

Baarn, 2006

