



De ziekte van Duchenne

Wat is de ziekte van Duchenne?

De ziekte van Duchenne is een erfelijke spierziekte waarbij er in toenemende mate spierzwakte optreedt eerst in de spieren van de schouders en het bekken, later in alle spieren van het lichaam.

Hoe wordt de ziekte van Duchenne ook wel genoemd?

De ziekte van Duchenne wordt ook wel een dystrofinopathie genoemd. Dit omdat de spieren van kinderen met de ziekte van Duchenne het zogenaamde eiwit dystrofine missen, waardoor de spieren niet goed kunnen functioneren. De term pathie verwijst naar dit niet goed functioneren van de spieren.

De Engelse term voor de ziekte van Duchenne is Duchenne muscular dystrofie. Dit wordt ook wel afgekort met de letters DMD. Muscular is de Engelse term voor spier. De term dystrofie houdt in dat de spiervezels kapot gaan.

Duchenne was een arts die dit ziektebeeld beschreven heeft.

Hoe vaak komt de ziekte van Duchenne voor bij kinderen?

De ziekte van Duchenne is de meestvoorkomende spierziekte bij kinderen en komt bij één op de 4000 pasgeboren jongens voor in Nederland.

Bij wie komt de ziekte van Duchenne voor?

De ziekte van Duchenne komt vrijwel alleen bij jongens voor. Meisjes kunnen wel draagster van deze ziekte zijn. Het blijkt dat draagsters ook wel milde problemen kunnen hebben. In bijzondere situaties kunnen meisjes ook zelf de ziekte krijgen. Vaak is er dan naast het voorkomen van de ziekte van Duchenne sprake van een andere chromosoomafwijking, zoals bijvoorbeeld het syndroom van Turner.

De ziekte van Duchenne is al vanaf de geboorte aanwezig. Vaak wordt de diagnose pas op latere leeftijd (rond de leeftijd van 4-5 jaar) gesteld, wanneer duidelijk is dat er problemen zijn met het functioneren van de spieren.

Waar wordt de ziekte van Duchenne door veroorzaakt?

Fout in erfelijk materiaal

De ziekte van Duchenne wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal. Deze fout bevindt zich op het zogenaamde X-chromosoom. De plaats van de fout op het X-chromosoom wordt het dystrofine-gen genoemd. Door de fout in het erfelijk materiaal kan een belangrijk eiwit, het zogenaamde dystrofine, niet aangemaakt worden.

Jongens/meisjes

Jongens hebben één X-chromosoom, daarnaast hebben jongens één Y-chromosoom. Meisjes hebben twee X-chromosomen. Wanneer een meisje een fout heeft op één van haar X-chromosomen dan heeft ze meestal nog een ander X-chromosoom zonder een fout. Dit normale X-chromosoom zorgt ervoor dat een meisje nog wel dystrofine kan aanmaken. Wanneer het X-chromosoom van een jongen een fout bevat in het dystrofinegen, heeft een jongen geen tweede X-chromosoom wat hiervoor kan compenseren. Een jongen kan dus geen dystrofine meer aanmaken en krijgt dus de symptomen van de ziekte van Duchenne.



Dystrofine

Dystrofine is een belangrijk eiwit wat nodig is voor het goed functioneren van de spieren van het lichaam. Het dystrofine is een eiwit van het omhulsel van de spiervezel. Zonder dystrofine is het omhulsel van de spiervezel niet sterk en gaat het gemakkelijk kapot. Daardoor zal ook de spiervezel zelf kapot gaan en afsterven.

Dystrofine blijkt niet alleen in de spieren van het lichaam voor te komen, maar ook in de hartspier en in minder mate ook in de hersenen.

Draagsters

Omdat meisjes twee X-chromosomen hebben krijgen zij meestal niet de ziekte van Duchenne wanneer één van de X-chromosomen een fout bevat. Het X-chromosoom zonder de fout kan namelijk nog wel gewoon dystrofine aanmaken en dus compenseren voor het foute X-chromosoom.

Het blijkt dat in een spiercel altijd maar een X-chromosoom actief betrokken is bij de aanmaak van dystrofine. Dit kan het X-chromosoom met de fout zijn of het X-chromosoom zonder de fout. Ook bij meisjes kan in bepaalde spiervezels het X-chromosoom met de fout actief zijn. Deze spiervezels kunnen dus ook geen dystrofine aanmaken en zullen dus ook kapot gaan. Meisjes kunnen dus wel degelijk ook klachten hebben die passen bij de ziekte van Duchenne. Vaak zijn deze klachten wel veel minder ernstig dan bij jongens. Je zou verwachten dat de helft van de spiervezels bij meisjes gebruikt maakt van het normale X-chromosoom en de andere helft van het X-chromosoom met de fout. De natuur heeft het echter zo geregeld dat die verhouding in geval van een fout op een van de X-chromosomen anders ligt. Er maken dus meer spiervezels gebruik van het normale X-chromosoom dan van het X-chromosoom met de fout. Hoe meer spiervezels gebruik maken van het X-chromosoom zonder de fout, hoe minder klachten een meisje zal hebben.

Duchenne/Becker

De ziekte van Duchenne en de ziekte van Becker worden beide veroorzaakt door een fout op het X-chromosoom op de plaats van het dystrofine-gen. Toch hebben jongens met de ziekte van Becker minder klachten dan jongens met de ziekte van Duchenne. Dit komt omdat de fout op het dystrofine-gen bij jongens met de ziekte van Duchenne veel ernstiger is dan de fout in het dystrofine-gen bij jongens met de ziekte van Becker.

De spieren van kinderen met de ziekte van Duchenne maken geen of slechts een zeer geringe hoeveelheid dystrofine aan. De spieren van kinderen met de ziekte van Becker maken nog wel dystrofine aan, maar dit dystrofine is veel kleiner dan normaal en functioneert daarom niet zo goed.

Erfelijkheid

Twee van de drie kinderen met de ziekte van Duchenne heeft het foutje in het DNA geërfd van de moeder. Bij een op de drie kinderen met de ziekte van Duchenne is het foutje ontstaan tijdens de ontwikkeling van bevruchte eicel naar baby en dus niet overgeërfd. Dit komt omdat het dystrofine-gen een groot gen is, waar relatief gemakkelijk een foutje in kan ontstaan.

Wanneer uit bloedonderzoek blijkt dat de moeder geen draagster blijkt te zijn van de ziekte van Duchenne, kan het nog wel zijn dat de eicellen wel een fout in het erfelijk materiaal van het X-chromosoom bevatten. Hoewel het dan lijkt dat de fout is ontstaan tijdens de ontwikkeling van de bevruchte eicel tot baby, blijkt de fout toch overgeërfd te zijn van de moeder. Het is namelijk nog niet goed mogelijk om de eicellen van de moeder te gaan onderzoeken op het voorkomen van een fout in het X-chromosoom.



Wat zijn de verschijnselen van de ziekte van Duchenne?

Variatie

Er bestaat variatie tussen de klachten van verschillende kinderen met de ziekte van Duchenne. De variatie zit met name in de leeftijd waarop de eerste klachten ontstaan en het tempo waarin daarna nieuwe klachten ontstaan.

Normale babyleeftijd

Kinderen met de ziekte van Duchenne ontwikkelen zich als baby net zoals andere baby's.

Dikke kuiten

Een van de eerste kenmerken die wijzen op de ziekte van Duchenne is het ontstaan van dikke kuiten. De kuiten zijn vaak opvallend dik ten opzichte van de rest van het lichaam. Dit komt niet omdat de spieren zo goed ontwikkeld zijn, maar omdat er veel spierweefsel vervangen is voor vetweefsel.

Ontwikkelingsachterstand

Kinderen met de ziekte van Duchenne leren vaak later zitten, staan en lopen dan kinderen zonder de ziekte van Duchenne. Meestal gaan ze pas lopen rond de leeftijd van 2 jaar. Vaak lopen kinderen met de ziekte van Duchenne lang op hun tenen. Ze vallen gemakkelijk. Het lukt kinderen met de ziekte van Duchenne vaak niet om goed te kunnen hardlopen. Traplopen is vaak erg moeilijk voor kinderen met de ziekte van Duchenne.

Ook kan de taalontwikkeling van kinderen met Duchenne wat langzamer verlopen dan bij andere kinderen.

Spierzwakte

Geleidelijk aan krijgen kinderen met de ziekte van Duchenne last van spierzwakte. Meestal wordt dit duidelijk zichtbaar rond de leeftijd van vier jaar. De spierzwakte ontstaat het eerst in de spieren van de schouders en in de spieren van het bekken. Hierdoor krijgen kinderen met de ziekte van Duchenne een typisch looppatroon, ze gaan namelijk waggelen. Wanneer ze tijdens het lopen het gewicht van hun ene been naar het andere been plaatsen, zakt het bekken een stukje naar beneden als gevolg van zwakte van de spieren. Om te compenseren voor spierzwakte gaan kinderen met een holle rug lopen. Het lopen lijkt daarom een beetje op het lopen van eend, vandaar de term waggelgang. Ook krijgen kinderen met de ziekte van Duchenne moeite om vanuit een zittende positie op de grond overeind te komen. Ze hebben hierbij de hulp van hun handen en armen nodig en klimmen als het ware via hun lichaam omhoog tot staande positie. Dit wordt de beweging van Gowers genoemd.

Door de spierzwakte van de schouders is het voor kinderen met de ziekte van Duchenne zwaar om met de armen boven schouderhoogte te werken. Activiteiten zoals aan-en uitkleden of haren kammen zijn daardoor moeilijk.

Hoewel de spierzwakte begint in de spieren van het bekken en de schouders, breidt de spierzwakte zich geleidelijk aan uit, eerst naar de bovenarmen en bovenbenen en daarna ook naar de buik- en rugspieren, de nekspieren, de spieren van de onderarmen en onderbenen en tot slot ook naar de spieren van de handen en voeten en naar het gezicht.

Het lopen gaat steeds moeilijker en is op een gegeven moment niet meer mogelijk. De leeftijd waarop dat gebeurt verschilt nogal, maar ligt gemiddeld rond de leeftijd van 10 jaar.

Vergroeiingen

Als gevolg van de verminderde spierkracht kunnen worden de gewrichten minder goed bewogen waardoor ze in een bepaalde stand kunnen komen te staan. Hierdoor ontstaan vergroeiingen van de gewrichten wat het lopen verder bemoeilijkt.



De meest kwetsbare gewrichten voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de enkels, hierdoor kunnen de voeten in spitsstand komen te staan. Andere gewrichten die gevoelig zijn voor het ontstaan van vergroeiingen zijn de knieën, de ellebogen, de schouders en de heupen.

Problemen met het hart

Het hart is ook een spier. Ook de hartspier krijgt in toenemende mate problemen van spierzwakte. Daardoor wordt het voor het hart steeds moeilijker om het bloed rond te pompen. Hierdoor raken kinderen met de ziekte van Duchenne extra vermoeid. Ook kunnen ze last krijgen van het vasthouden van vocht in het lichaam. Daarnaast kunnen hartritmestoornissen voorkomen.

Omdat de meeste kinderen met de ziekte van Duchenne weinig lichamelijk actief kunnen zijn, merken zij vaak weinig van de problemen van de hartspier.

Ademhalingsproblemen

De spieren van de buik en de borstkas zijn belangrijk voor de ademhaling. Bij kinderen met de ziekte van Duchenne worden deze spieren ook steeds zwakker. Geleidelijk aan zal het ademen steeds moeilijk gaan. In het begin van de ziekte valt dit nog niet zo op. Vaak is een van de eerste klachten het wakker worden met hoofdpijn in de ochtend. Dit komt omdat de ademhaling onvoldoende is geweest om het lichaam te voorzien van voldoende zuurstof en te ontdoen van voldoende koolzuur. Ook slapen deze kinderen vaak onrustig en voelen zij zich niet fit.

Geleidelijk aan ontstaan ook problemen van kortademigheid. Vaak is dan ademhalingsondersteuning nodig om te zorgen voor voldoende ademhaling en het voorkomen van klachten van kortademigheid. In het begin alleen 's nachts, later ook overdag en tot slot vaak gedurende de hele dag.

Als gevolg van de ademhalingsmoeilijkheden kunnen kinderen met de ziekte van Duchenne minder goed ophoesten en doorademenen waardoor ze kwetsbaar zijn voor het ontstaan van longontstekingen.

Vermoeidheid

Kinderen met de ziekte van Duchenne hebben vaak last van vermoeidheid. Dit komt deels omdat zij vanwege hun spierzwakte extra moeite moeten doen om alle dagelijkse activiteiten uit te voeren. Een ander deel van de vermoeidheid komt door het minder goed functioneren van de hartspier en van de ademhalingspijnen.

Pijnklachten

Kinderen met de ziekte van Duchenne hebben regelmatig last van pijnklachten als gevolg van overbelasting door de verzwakte spieren. Deze pijnklachten treden met name aan het eind van de dag op.

De pijn zit meestal in de spieren van de nek, schouder en onderrug. Ook kunnen pijnklachten als gevolg van spierkramp in de verzwakte spieren ontstaan.

Verkromming van de rug

Vanaf het moment waarop kinderen met de ziekte van Duchenne in een rolstoel komen te zitten, ontstaat er vaak een verkromming van de rug. Dit komt door verzwakking van de spieren van de buik en de rug. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Door de scoliose verslechtert de houding en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan.



Problemen met leren

Een deel van de kinderen met de ziekte van Duchenne heeft ook problemen met leren. Dit komt deels door hun lichamelijke beperkingen, maar ook deels door het ontbreken van het eiwit dystrofine in de hersenen. Dystrofine blijkt ook in de hersenen een belangrijke rol te spelen voor het goed functioneren van de hersenen. Een op de drie kinderen met de ziekte van Duchenne heeft een IQ onder de 75. De problemen met leren nemen vaak toe tijdens het leven, evenals de problemen met de spieren toenemen.

Gedragsproblemen

Een deel van de jongeren met de ziekte van Duchenne krijgt ook in toenemende mate last van gedragsveranderingen.

Problemen van de darmen

In de darmen zitten ook spieren die nodig zijn voor een goede functie van de darmen. Ook hier speelt het eiwit dystrofine een belangrijke rol. Kinderen met de ziekte van Duchenne kunnen daarom problemen met de darmfunctie krijgen in de vorm van verstopping van de ontlasting of juist diarree.

Draagsters

De hoeveelheid klachten die meisjes hebben die draagster zijn van de ziekte van Duchenne kan enorm uiteenlopen. Sommige meisjes hebben zelf geen klachten, een groot deel van de meisjes heeft milde klachten. Een klein deel vertoont een beeld wat veel lijkt op de ziekte van Duchenne en een heel klein deel heeft evenveel klachten als jongens met de ziekte van Duchenne.

Hoe wordt de diagnose de ziekte van Duchenne gesteld?

Verhaal en onderzoek

Op grond van het verhaal van een jongen met spierzwakte en de bevindingen bij het lichamenlijk onderzoek kan de diagnose ziekte van Duchenne al worden vermoed. Ander onderzoek zal nodig zijn om de diagnose te bevestigen.

Bloedonderzoek

Bij kinderen met de ziekte van Duchenne is het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed vaak fors (meer dan 10 keer) verhoogd. De CK-waarde is al vanaf de geboorte verhoogd. Kinderen met een normale CK-waarde zullen niet de ziekte van Duchenne hebben. Daarnaast zijn ook andere waarden in het bloed verhoogd, zoals bepaalde enzymen die meestal in verband worden gebracht met problemen van de lever. Bloedonderzoek kan ook andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten geven, minder waarschijnlijk te maken. Bij twee van de drie draagsters met de ziekte van Duchenne blijkt de CK-waarde in het bloed ook verhoogd te zijn.

Spierecho

Met behulp van ECHO-onderzoek kunnen de spieren van kinderen met verdenking op de ziekte van Duchenne worden onderzocht. Het blijkt dat de spieren van kinderen met de ziekte van Duchenne er veel witter uit zien dan van kinderen zonder de ziekte van Duchenne.

Spierzenuwonderzoek

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van een aandoening van de spieren of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij



kinderen met de ziekte van Duchenne worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier. Omdat dit een belastend onderzoek is en er vaak al sterke vermoedens bestaan dat er sprake is van de ziekte van Duchenne, wordt dit onderzoek vaak achterwege gelaten.

Genetisch onderzoek

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het X-chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen met de ziekte van Duchenne.

Spierbiopt

Met een spierbiopt wordt een klein stukje spierweefsel verkregen, vaak uit een spier in het bovenbeen. Dit kan zowel met een dikke naald onder lokale verdoving, als door een chirurg onder algehele narcose worden weggehaald uit de spier. De patholoog kan dit stukje spierweefsel onder de microscoop bekijken. Bij kinderen met de ziekte van Duchenne ziet dit spierweefsel er anders uit. De patholoog kan zien dat de spiervezels allemaal een verschillende grootte hebben, dat de spiervezels aan het afsterven zijn en dat ze vervangen worden door vetweefsel.

Met behulp van speciale kleuringen kan gekeken worden of er in het spierweefsel nog dystrofine aanwezig is. Bij kinderen met de ziekte van Duchenne is dit niet of in geringe mate aanwezig. Bij kinderen met nog een kleine hoeveelheid dystrofine verloopt het ziektebeeld vaak minder snel dan bij kinderen waarbij helemaal geen dystrofine meer aanwezig is.

Kindercardioloog

Alle kinderen met de ziekte van Duchenne zullen regelmatig onderzocht worden door de kindercardioloog. Deze kinderarts heeft veel verstand van het functioneren van het hart. Met behulp van het lichamelijk onderzoek, een hartfilmpje en een ECHO-onderzoek van het hart, kan de kindercardioloog een indruk krijgen van het functioneren van het hart.

Op de leeftijd van 6 jaar heeft één op de vier kinderen problemen met het functioneren van de hartspier, op de leeftijd van 10 jaar is dat zes op de tien kinderen. Vaak hebben kinderen hier echter geen last van.

Longarts

Kinderen met de ziekte van Duchenne zullen ook regelmatig gezien worden door de longarts om te kijken hoe goed hun longen functioneren. De longarts zal regelmatig de longfunctie laten bepalen, met name de hoeveelheid lucht die tijdens een maximale inademing en uitademing kunnen worden ingeademd en de maximale uitademingssnelheid zijn een goede maat voor het functioneren van de longen en de ademhalingsspieren. Wanneer er problemen zijn met de ademhaling, kan de longarts ademhalingsondersteunende behandeling geven.

Orthooped

Ook de orthooped zal regelmatig kijken naar kinderen met de ziekte van Duchenne. De orthooped let met name op het ontstaan van een zijwaartse verkromping van de wervels en op het ontstaan van vergroeiingen van gewrichten. Om dit goed te beoordelen zal de orthooped regelmatig foto's van de wervelkolom en van bepaalde gewrichten laten maken.

Hoe wordt de ziekte van Duchenne behandeld?

Geen genezing

Er bestaat geen behandeling die de ziekte van Duchenne kan genezen. Wel bestaat er een behandeling die het beloop van de ziekte van Duchenne kan vertragen. Daarnaast is de



behandeling er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

Prednison

Het medicijn prednison blijkt het tempo waarin nieuwe symptomen ontstaan bij de ziekte van Duchenne te kunnen vertragen. Ook zorgt het voor behoud van de spierkracht. Hierdoor zijn kinderen langer in staat zelfstandig te lopen.

Omdat kinderen op een latere leeftijd pas in een rolstoel komen, ontstaat er ook pas op latere leeftijd een verkromming van de rug. Vaak zijn kinderen dan al bezig met een groeispurt, waardoor de verkromming uiteindelijk niet meer zo ernstig wordt.

Naast deze voordelen van het gebruik van prednison, kent een behandeling met prednison ook bijwerkingen. Veel voorkomende bijwerkingen zijn fors aankomen in gewicht, het krijgen van een vol gezicht, het stijgen van de bloeddruk, het remmen van de lengtegroei, het ontstaan van staar, het ontstaan van suikerziekte indien hier al aanleg voor bestond, ontkalking van het bot, het ontstaan van striae op de huid, het dunner worden van de huid, het kwetsbaarder worden van bloedvaatjes, gedragsproblemen en de kans op het ontstaan van een heupkop probleem.

Per kind zullen de voordelen van het gebruik van prednison moeten worden afgewogen tegen de mogelijke of opgetreden bijwerkingen als gevolg van het prednison gebruik, om te bepalen of voor een kind het gebruik van prednison (nog) zinvol is.

Om de ernst en de hoeveelheid bijwerkingen te beperken wordt er vaak voor gekozen om gedurende 10 dagen van de maand prednison te geven en daarna 10 dagen geen prednison te geven. Vervolgens weer 10 dagen wel en dan weer 10 dagen niet en zo verder. Vaak wordt per dag 0,75 mg per kilogram lichaamsgewicht gegeven.

Het effect van een behandeling met prednison wordt vaak binnen enkele weken waargenomen en houdt enkele jaren aan.

Het ontstaan van bijwerkingen wordt goed in de gaten gehouden, door het regelmatig controleren van het bloed en de bloeddruk, door het maken van een foto van de hand en van het bekken.

Oxandrolon (Deflazacort®)

Oxandrolon (Deflazacort®) is een medicijn wat dezelfde werking kan hebben als prednison, maar andere bijwerkingen heeft. Het geeft minder toename van het gewicht, maar bijvoorbeeld wel meer een toename van het ontstaan van staar in de ogen. Dit medicijn wordt in het buitenland al vaker gebruikt, maar is in Nederland nog niet op de markt. Het is inmiddels wel mogelijk om dit medicijn voor te schrijven aan kinderen die wel baat hebben bij een behandeling met prednison, maar te veel bijwerkingen ondervinden als gevolg van het gebruik van prednison.

Het wordt gegeven in een dosering van 0,9 mg per kilogram lichaamsgewicht.

Andere medicijnen

De kindercardioloog kan medicijnen voorschrijven die de pompfunctie van het hart ondersteunen. Ook kunnen medicijnen nodig zijn die hartritmestoornissen voorkomen. De longarts kan medicijnen voorschrijven die de longfunctie kunnen ondersteunen, soms zijn antibiotica nodig om infecties te behandelen of te voorkomen.

Ook kunnen er medicijnen nodig zijn die zorgen dat een jongere die weinig beweegt geen last krijgt van verstopping van de darmen.



Fysiotherapie

Met behulp van een fysiotherapeut kunnen de spieren in een zo goed mogelijk conditie worden gehouden. Ook kan een zo min mogelijk belastend looppatroon worden aangeleerd. Het is van belang om zo lang mogelijk te proberen in beweging te blijven. De fysiotherapeut kan adviezen geven over geschikte sporten zoals wandelen, zwemmen en fietsen, maar ook bijvoorbeeld voetballen.

De fysiotherapeut kan ook adviezen geven hoe vergroeiingen van de gewrichten als gevolg van de verminderde mogelijkheid tot bewegen voorkomen kunnen worden.

Daarnaast leert de fysiotherapeut kinderen ook oefeningen om de ademhalingspijpen te trainen en oefeningen om slijm in de luchtwegen zo goed mogelijk op te kunnen hoesten.

Ergotherapeut

De ergotherapeut kan adviezen geven hoe allerlei dagelijkse bezigheden zoals aankleden, eten, praten maar ook naar school gaan zo makkelijk mogelijk kunnen verlopen. De ergotherapeut kan adviezen geven hoe deze handelingen uit te voeren. Ook weet de ergotherapeut wat voor hulpmiddelen er bestaan of gemaakt kunnen worden om het uitvoeren van deze bezigheden te vergemakkelijken. Wanneer het lopen te moeilijk wordt, zal vaak gekozen worden voor een elektrische rolstoel zodat kinderen zichzelf onafhankelijk kunnen blijven verplaatsen. Een rolstoel die zelf met de handen moet worden voortbewogen vraagt meestal te veel van kinderen met de ziekte van Duchenne en is daarom niet geschikt voor dagelijks gebruik, alleen voor gebruik op plaatsen waar de elektrische rolstoel niet gebruikt kan worden.

Logopedie

De logopedist kan adviezen geven om het spreken te verbeteren. Ook kan een logopedist adviezen en oefeningen geven bij slikproblemen.

Revalidatiearts

De revalidatiearts coördineert de verschillende therapievormen en kan adviezen geven over school en hulpmiddelen. Ook schrijft de revalidatiearts vaak nachtspalen voor die spitsvoeten helpen te voorkomen of lange spalken voor overdag die het lopen gemakkelijker maken.

Regelmatig rustpauzes

Voor kinderen met de ziekte van Duchenne is het belangrijk om na een tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen om de spieren weer de kans te geven om te herstellen.

Vermijden overgewicht

Voor kinderen met de ziekte van Duchenne is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van de ziekte van Duchenne leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht. Met name tijdens het gebruik van prednison neemt de eetlust flink toe, wat het gevaar van overgewicht met zich meebrengt. Ook kunnen kinderen met de ziekte van Duchenne steeds minder bewegen, waardoor ze overgewicht ook niet makkelijk meer kwijt raken.

School

Kinderen met de ziekte van Duchenne hebben een normale intelligentie en kunnen meestal in het begin van hun ziekte gewoon basisonderwijs volgen. Problemen met leren komen wel vaker voor. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er



een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten. Wanneer de problemen als gevolg van de ziekte van Duchenne toenemen is het vaak niet meer mogelijk om basisonderwijs te volgen en gaan veel kinderen naar een cluster 3 school toe: een mythyschool. Deze scholen zijn vaak aangepast aan kinderen met een beperking.

Pijnstillers

Wanneer ondanks een goede houding, regelmatig rustpauzes en een gezond gewicht nog pijnklachten bestaan, kunnen pijnstillers helpen deze pijnklachten te verminderen. Ook warmtezakjes op pijnlijke spieren kunnen verlichting geven. Wisseling van houding tijdens het zitten en liggen is ook erg belangrijk om pijn als gevolg van drukplekken te voorkomen.

Korset

Voor kinderen met een verkromming van de rug als gevolg van spierzwakte kan een korset helpen voor een betere houding. Uiteindelijk is het dragen van een korset meestal niet afdoende en zal toch een operatie noodzakelijk zijn.

Operatie

Bij kinderen met een ernstige verkromming van de rug (scoliose) is vaak een operatie nodig om verder gaan verkromming te voorkomen. De wervels van de rug worden dan vastgezet. Ook kunnen operaties nodig zijn om vergroeiingen van gewrichten te corrigeren.

Beademing

Kinderen met de ziekte van Duchenne krijgen steeds meer problemen met ademen als gevolg van verzwakking van de ademhalingsspieren en als gevolg van een ernstige verkromming van de rug. In het begin leiden deze ademhalingsproblemen tot ochtendhoofdpijn, onrustig slapen, vermoeidheid. Deze klachten kunnen verbeteren door nachtelijk ademhalingsondersteuning, bijvoorbeeld in de vorm van neuskapbeademing of CPAP-ondersteuning. Geleidelijk aan ontstaan vaak ook problemen overdag en is ook overdag ademhalingsondersteuning nodig. Uiteindelijk zullen jongeren met de ziekte van Duchenne gedurende de hele dag ademhalingsondersteuning nodig hebben. Niet alle jongeren kiezen hiervoor. Permanente ademhalingsondersteuning is vaak nodig vanaf de leeftijd van 20 tot 25 jaar.

Gentherapie

Recent is het mogelijk gebleken om met behulp van injecties het genetisch materiaal in een klein stukje spier van kinderen met de ziekte van Duchenne dusdanig te veranderen dat zij tijdelijk weer een kleine hoeveelheid dystrofine gaan aanmaken. Deze spiercellen vertonen dus het beeld als gevonden bij kinderen met de ziekte van Duchenne. Hoewel dit een fantastische en hoopvolle uitvinding is, is deze toepassing nog lang niet toepasbaar voor kinderen met de ziekte van Duchenne. Als het al mogelijk zou zijn, dan zou het momenteel inhouden dat deze kinderen zeer frequent vele duizenden prikken zouden moeten krijgen. Dit zowel niet mogelijk als niet aanvaardbaar voor een kind. Er wordt nu hard gezocht naar andere mogelijkheden om meer spiercellen op een minder belastende manier te voorzien van een verandering in het genetische materiaal.

Narcose

Wanneer kinderen met een Duchenne een narcose nodig hebben, is het belangrijk dat de anesthesist op de hoogte is van de ziekte. Bij kinderen met de ziekte van Duchenne kunnen bepaalde medicijnen beter niet gebruikt worden. Vaak worden extra voorzorgsmaatregelen



voor de operatie en extra nazorg na de operatie geregeld. Met deze maatregelen bestaat er geen bezwaar tegen een narcose.

Begeleiding

Kinderen en ouders met de ziekte van Duchenne hebben vaak behoefte aan begeleiding bij het omgaan met deze ziekte, met de gevolgen ervan en met het toekomstperspectief.

Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Het is ook mogelijk om via het forum van deze site een oproepje te plaatsen om in contact te komen met andere ouders met een kind met de ziekte van Duchenne of met een andere jongere die Duchenne heeft. Een maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van de ziekte van Duchenne en om dit een plaats in het leven te geven.

Wat betekent de ziekte van Duchenne voor de toekomst?

Geleidelijk toename spierzwakte

Bij kinderen met de ziekte van Duchenne neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen. Bij kinderen waarbij de spierzwakte al op jonge leeftijd begint verloopt de ziekte vaak sneller dan bij kinderen waarbij de spierzwakte op latere leeftijd begint.

Gemiddeld kunnen kinderen met de ziekte van Duchenne niet meer lopen vanaf de leeftijd van 10 tot 12 jaar. Ademhalingsondersteuning is vaak nodig vanaf de leeftijd van 20-25 jaar.

Problemen met leren

Naast problemen met bewegen, hebben kinderen met de ziekte van Duchenne vaak ook problemen met leren die geleidelijk aan toenemen. Deze problemen ontstaan als gevolg van het ontbreken van dystrofine in de hersenen. Desondanks lukt het een groot deel van de jongeren om toch een opleiding te voltooien en een beroep te vinden waar ze hun kwaliteiten in kwijt kunnen.

Vruchtbaarheid

Jongeren met de ziekte van Duchenne zijn normaal vruchtbaar en kunnen normaal kinderen krijgen indien er een oplossing wordt gevonden voor de fysieke beperkingen die een jongere met de ziekte van Duchenne heeft.

Levensverwachting

Kinderen met de ziekte van Duchenne hebben een beperkte levensverwachting. Vroeger bedroeg deze levensverwachting gemiddeld 20 jaar. Inmiddels is de levensverwachting met de betere zorg en de behandeling met prednison toegenomen tot 30 en soms wel 40 jaar. De meeste jongeren komen te overlijden als gevolg van een onbehandelbare longontsteking of als gevolg van ernstig hartfalen of een hartritmestoornis.

Jongeren die kiezen voor permanente beademing bereiken een hogere leeftijd dan jongeren die niet kiezen voor permanente beademing.

Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van de ziekte van Duchenne?

Erfelijke ziekte

De ziekte van Duchenne is een erfelijke ziekte. Meestal blijkt de moeder draagster te zijn van het foutje op het X-chromosoom en dit foutje doorgegeven te hebben aan haar kinderen. Met name broertjes van deze kinderen hebben een vergrote kans om ook de ziekte van Duchenne te krijgen. Deze kans kan oplopen tot 50% voor broertjes. Een zusje heeft een evengrote kans



om draagster te zijn en om ook milde klachten te hebben. Een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Wanneer de moeder geen draagster blijkt te zijn van het gen in het bloed, kan het nog wel zo zijn dat een deel van haar eicellen toch de fout in het erfelijk materiaal bevat. Dit is met de huidige onderzoekstechnieken nog niet goed aan te tonen. Daarom hebben moeders die geen draagster blijken te zijn door middel van bloedonderzoek, toch een verhoogde kans (ongeveer 7%) om nog een zoon met de ziekte van Duchenne te krijgen.

Prenatale diagnostiek

Door middel van een vlokcentest of een vruchtwaterpunctie tijdens de zwangerschap bestaat de mogelijkheid om tijdens een zwangerschap na te gaan of een broertje of zusje ook de ziekte van Duchenne heeft.

Kinderen

Jongeren met de ziekte van Duchenne zijn normaal vruchtbaar en kunnen kinderen krijgen. Wanneer een man met de ziekte van Duchenne kinderen krijgt van een vrouw die geen draagster is van het gen, zullen al hun dochters draagster zijn. Hun zonen zullen zelf de ziekte niet krijgen en ook geen drager zijn, aangezien ze van de vader het Y-chromosoom hebben gekregen en niet het X-chromosoom met de fout. Een klinisch geneticus kan hier mee informatie over geven.

Links en verwijzingen

www.vsn.nl

(Nederlandse vereniging van spierziekten)

www.Duchenne.nl

(Nederlandse vereniging van Duchenne patiënten)

Referenties

1. Manzur AY, Kuntzer T, Pike M, Swan A. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. *Cochrane Database Syst Rev.* 2008;1:CD003725.
2. Rodino-Klapac LR, Chicoine LG, Kaspar BK, Mendell JR. Gene therapy for duchenne muscular dystrophy: expectations and challenges. *Arch Neurol.* 2007;64:1236-41
3. Deconinck N, Dan B. Pathophysiology of duchenne muscular dystrophy: current hypotheses. *Pediatr Neurol.* 2007;36:1-7.

Laatst bijgewerkt: 28 april 2008

Auteur: JH Schieving