



## Fascioscapulohumorale dystrofie (FSHD)

### **Wat is FSHD?**

FSHD is een erfelijke ziekte waarbij er in toenemende mate spierzwakte optreedt in voornamelijk de spieren van het gezicht en de bovenarmen.

### **Hoe wordt FSHD ook wel genoemd?**

FSHD is de afkorting voor fascioscapulohumorale spierdystrofie. Fascio verwijst naar de spierzwakte in het gezicht, scapulo naar de zwakte van de spieren van de schoudergordel en humoraal naar zwakte van de spieren van de bovenarmen.

FSHD wordt ook wel de ziekte van Landouzy Dejerine genoemd, naar de twee artsen die de ziekte voor het eerst beschreven hebben.

### **Hoe vaak komt FSHD voor bij kinderen?**

FSHD is een zeldzame ziekte en komt bij een 50.000 tot 100.000 kinderen voor.

### **Bij wie komt FSHD voor?**

FSHD komt even vaak bij jongens als bij meisjes voor. De eerste klachten van FSHD treden vaak op tussen de leeftijd van 10 en 20 jaar. Er zijn kinderen waarbij de eerste klachten al op jongere leeftijd beginnen.

### **Wat zijn de verschijnselen van FSHD?**

#### *Grote variatie*

Er bestaat een grote variatie tussen de klachten van verschillende kinderen met FSHD. Sommige kinderen zijn ernstig aangedaan, andere kinderen zo weinig dat bij hen de diagnose niet eens gesteld is.

#### *Spierzwakte*

Kinderen met FSHD hebben last van verzwakte spieren. In het begin van de ziekte zijn met name de spieren van het gezicht aangedaan. In het beginstadium kunnen kinderen hun ogen niet meer krachtig sluiten, later worden ook de spieren rondom de mond zwakker. Kinderen met FSHD krijgen daardoor een typische glimlach en kunnen vaak niet fluiten. Het uitspreken van bepaalde letters zoals de b, d, m, p gaat vaak moeilijk.

Later in het ziekteproces worden ook de spieren van de schouders en de bovenarmen zwakker. Door de zwakte van de spieren van de schouder hebben kinderen moeite om hun armen boven hun hoofd te heffen of om langdurig iets te tillen. Met lopen en rennen zijn er in het begin van de ziekte geen problemen.

Enkele jaren na het ontstaan van zwakte van de schouderspieren en de bovenarmen ontstaat vaak zwakte van de spieren die de voeten van de grond optillen. Kinderen struikelen dan gemakkelijk en tijdens het lopen is vaak een tik te horen omdat de voet niet mooi afgewikkeld wordt maar met een plof op de grond komt.

In een nog later stadium van de ziekte worden de spieren van de benen en van de romp ook zwakker. Opstaan uit een stoel en traplopen gaan moeizamer. Ook het lopen wordt bij een deel van de kinderen steeds moeilijker. Uiteindelijk heeft een op de vijf kinderen jaren na het begin van de ziekte een rolstoel nodig om zich te verplaatsen.



## *Vermoeidheid*

Kinderen met FSHD 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 moeheid wordt hier niet door verklaard. Deze moeheid blijft ook aanwezig na een tijd rusten.

## *Pijnklachten*

Kinderen met FSHD 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.

## *Intelligentie*

Kinderen met FSHD hebben een normale intelligentie

## *Hartafwijkingen*

De meeste kinderen met FSHD hebben geen afwijkingen aan de hartspier. Bij een enkeling komen wel afwijkingen aan de hartspier voor. Sommige kinderen hebben last van hartritmestoornissen.

## *Slechthorendheid*

De helft van de kinderen met FSHD heeft last van slechthorendheid. Het is voor hen met name moeilijk om hoge tonen goed te kunnen horen. In het dagelijks leven levert dit meestal niet veel problemen op.

## *Problemen met zien*

Bij een deel van de kinderen met FSHD komen ook problemen met de ogen voor. In het netvlies kunnen afwijkende bloedvaten voorkomen. Bij een heel klein deel van de kinderen met FSHD kan dit leiden tot loslaten van het netvlies. Dit is een ernstige complicatie die kan leiden tot blindheid aan het oog wanneer deze complicatie niet snel ontdekt en behandeld wordt.

## *Verkromming van de rug*

Een deel van de patiënten met FSHD met verzwakking van de spieren van de romp krijgt een verkromming van de rug. Deze verkromming wordt scoliose genoemd. Door de scoliose verslechtert de houding en kunnen ademhalingsproblemen ontstaan.

## *Ademhalingsproblemen*

Een klein deel van de kinderen met een ernstige verkromming van de rug door zwakte van de spieren van de romp is de ademhaling 's nachts niet voldoende om het bloed te voorzien van voldoende zuurstof en om het koolzuur voldoende uit het bloed te verwijderen. Hierdoor voelen kinderen zich niet lekker, slapen ze onrustig en staan ze 's ochtends vaak op met hoofdpijn.

## **Waar wordt FSHD door veroorzaakt?**

### *Erfelijke factor*

FSHD is een erfelijke ziekte die wordt veroorzaakt door een foutje in het erfelijk materiaal het DNA. Bij FSHD zit er een foutje op het 4 e chromosoom. Op dit chromosoom ontbreekt informatie bij kinderen met FSHD. Hoe het ontbreken van deze informatie tot FSHD leidt is



niet precies bekend. Hoe meer informatie er ontbreekt op dit 4 e chromosoom, hoe meer symptomen een kind zal hebben van FSHD.

Drie van de vier kinderen met FSHD heeft het foutje in het DNA geërfd van vader of moeder. Bij een op de vier kinderen met FSHD is het foutje ontstaan tijdens de ontwikkeling van bevruchte eicel naar baby.

## **Hoe wordt de diagnose FSHD gesteld?**

### *Verhaal en onderzoek*

Op grond van het verhaal en de bevindingen bij het lichamelijk onderzoek kan de diagnose FSHD al worden vermoed. Zeker wanneer er meerdere familieleden voorkomen die FSHD hebben.

### *Bloedonderzoek*

Bij drie op de vier kinderen met FSHD is het spierenzym creatinekinase (CK) in het bloed wat verhoogd. Het bloedonderzoek wordt ook gedaan om andere ziektebeelden die vergelijkbare klachten kunnen geven minder waarschijnlijk te maken.

### *Spierzenuwonderzoek*

Wanneer er getwijfeld wordt of er sprake is van FSHD of van een aandoening van de zenuwen kan een spierzenuwonderzoek (EMG) worden uitgevoerd. Bij kinderen met FSHD worden geen afwijkingen aan de zenuwen gevonden, maar wel afwijkingen aan de spier.

### *Genetisch onderzoek*

Door middel van bloedonderzoek kan het foutje in het DNA van het 4 e chromosoom worden aangetoond bij de meeste kinderen met FSHD.

### *Spierbiopt*

Wanneer bovenstaande onderzoeken niet hebben geleid tot de diagnose wordt soms een spierbiopt gedaan. Met het spierbiopt wordt een klein stukje spierweefsel verkregen wat onder de microscoop kan worden bekeken. Zo kan gekeken worden hoe de spier eruit ziet. Ook kan gekeken worden of bepaalde stofjes in de spier ontbreken.

### *Gehoorsonderzoek*

Omdat een groot deel van de kinderen met FSHD last heeft van gehoorsverlies wordt vaak een gehoorsonderzoek verricht door de KNO-arts om te bepalen of hier sprake van is.

### *Oogarts*

Meestal kijkt de oogarts ook naar kinderen met FSHD. Dit omdat een deel van de kinderen met FSHD afwijkende bloedvaten heeft in het netvlies van het oog. Bij een klein deel van de kinderen leidt dit tot problemen met zien.

### *Hartspecialist*

Hoewel hartproblemen zelden voorkomen bij kinderen met FSHD worden zij wel vaak een keer gezien door de hartspecialist. Deze kan door middel van een echo van het hart en een hartfilmpje (ECG) kijken of er problemen zijn met het functioneren van het hart.



## Hoe wordt FSHD behandeld?

### *Geen genezing*

Er bestaat geen behandeling die FSHD kan genezen. De behandeling is er op gericht om zo min mogelijk last te hebben van de symptomen en zo goed mogelijk te kunnen omgaan met de symptomen.

### *Regelmatig rustpauzes*

Voor kinderen met FSHD is het belangrijk om na een tijd inspanning regelmatig een rustpauze in te lassen.

### *Vermijden overgewicht*

Voor kinderen met FSHD is het heel belangrijk om geen overgewicht te hebben. Hierdoor worden de spieren extra zwaar belast wat tot meer klachten van de FSHD leidt. Eventueel kan een diëtiste helpen bij het zorgen voor een gezond gewicht.

### *School*

Kinderen met FSHD hebben een normale intelligentie en kunnen meestal gewoon onderwijs volgen. De gymnastieklessen moeten soms wat aangepast worden en op school moet er een mogelijkheid zijn om even te kunnen rusten. Het dragen van zware boekentassen moet worden vermeden.

### *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.

### *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.

### *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.

### *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.

### *Brace*

Bij ernstige spierzwakte kan een brace ondersteuning geven en het uitvoeren van bewegingen gemakkelijker maken.



## *Korset*

Voor kinderen met een verkromming van de rug als gevolg van spierzwakte kan een korset helpen voor een betere houding

## *Operatie*

Bij kinderen met een hele ernstige verlamming van de spieren van de schoudergordel kan soms een operatie helpen om toch de armen zo goed mogelijk te kunnen gebruiken. Bij deze operatie wordt het schouderblad vast gezet aan de ribben van de borstwand.

## *Gehoorapparaat*

Een klein deel van de kinderen met gehoorsverlies heeft een gehoorapparaat nodig om beter te kunnen horen.

## *Oogdruppels*

Kinderen met FSHD kunnen de ogen vaak niet goed sluiten. Hierdoor kan het hoornvlies uitdrogen wat jeukende en prikkende ogen geeft en ook kan leiden tot een beschadiging van het hoornvlies. Daarom worden vaak vochtvasthoudend druppels of zalf voorgeschreven om uitdroging van de ogen te voorkomen.

## *Nachtelijke beademing*

Bij een klein deel van de kinderen met een ernstige verkromming van de rug en ademhalingsproblemen die leiden tot ochtendhoofdpijn, onrustig slapen, vermoeidheid kunnen verbeteren door nachtelijk beademing. Deze beademing wordt met een neuskap gegeven.

## *Begeleiding*

Kinderen en ouders met FSHD hebben vaak behoefte aan begeleiding. Lotgenotencontact met andere ouders en kinderen kan hen daar bij helpen, via de patiëntenvereniging kunnen zij in contact komen met lotgenoten. Ook maatschappelijk werkende of een psycholoog kan helpen bij het verwerken van het hebben van FSHD en dit een plaatsje in het leven te geven.

## **Wat betekent FSHD voor de toekomst?**

### *Geleidelijk toename spierzwakte*

Bij kinderen met FSHD neemt de spierzwakte geleidelijk aan toe. Bij sommige kinderen gaat dit sneller dan bij andere kinderen, meestal is het tempo vrij langzaam. 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. In een later stadium van de ziekte kunnen ook de spieren van de benen aangedaan zijn. Een op de vijf kinderen met FSHD heeft uiteindelijk een rolstoel nodig om zich te verplaatsen.

### *Levensverwachting*

Kinderen met een milde vorm van FSHD hebben een normale levensverwachting. Bij kinderen met een ernstige vorm van FSHD is de levensverwachting afhankelijk van het optreden van complicaties.

## **Hebben broertjes en zusjes ook een verhoogde kans op het krijgen van FSHD?**

FSHD is een erfelijke ziekte. Drie van de vier kinderen met FSHD heeft het foutje in het DNA geërfd van vader of moeder. Broertjes en zusjes van deze kinderen hebben een vergrote



kans om ook FSHD te krijgen. Deze kans kan oplopen tot 50%, een klinisch geneticus kan daar meer informatie over geven.

Bij een op de vier kinderen met FSHD is het foutje ontstaan tijdens de ontwikkeling van bevruchte eicel naar baby. In dit geval hebben broertjes en zusjes geen vergrote kans om ook FSHD te ontwikkelen.

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

## **Links en verwijzingen**

[www.fshd.nl](http://www.fshd.nl)

[www.vsn.nl](http://www.vsn.nl)

Laatst bijgewerkt: 2 juni 2007

Auteur: JH Schieving