

Ziekte van Duchenne

Duchenne spierdystrofie is een ernstige erfelijke spierziekte die de spieren aantast en verzwakt. De eerste verschijnselen zijn dikwijls al zichtbaar voor het tweede levensjaar. Het begint doorgaans met verzwakking van de beenspieren en armspieren. Dit breidt zich uit naar de ademhalingsspieren en uiteindelijk naar de hartspier. De leeftijdsverwachting is dan ook erg laag, ongeveer 18 jaar.

Ongeveer één op de 4000 jongens, onafhankelijk van hun etnische afkomst, wordt geboren met deze ziekte, die veroorzaakt wordt door een mutatie of beschadiging van het Duchenne- of dystrofine gen.

Symptomen

Kinderen met Duchenne gaan vaak laat lopen, meestal pas na achttien maanden. Omdat de beenspieren niet goed functioneren, hebben ze moeite met opstaan vanuit hurkzit of vanaf de grond. Ze duwen hun lichaam omhoog door zich met de handen op de bovenbenen af te zetten. Later blijkt al snel een motorische achterstand. Hardlopen en traplopen gaan moeizaam. Opvallend is ook dat ze vaak met de buik naar voren en een holle rug staan en lopen. Zij lopen waggelend en hebben meestal, door het op de tenen lopen, spitsvoeten. De kuiten voelen hard aan en zijn dikker dan normaal.

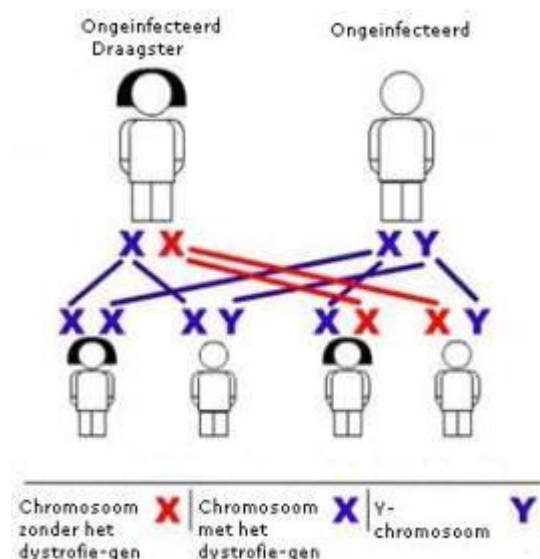
De spieren van vooral de bovenbenen en later ook de bovenarmen zijn zwak en het uithoudingsvermogen is beperkt. In de loop der jaren neemt de spierkracht af en de meeste kinderen hebben tussen hun achtste en twaalfde jaar een rolstoel nodig. Vanaf deze leeftijd ontstaan dikwijls contracturen, dit zijn afwijkingen in de standen van de gewrichten. De gewrichten, eerst in de benen maar later ook in de ellebogen en schouders, kunnen niet meer goed bewegen. Ook de rug kan vergroeien (scoliose). Een deel van de kinderen met Duchenne spierdystrofie heeft ook een achterstand in de geestelijke ontwikkeling.

Uiteindelijk worden de ademhalingsspieren en de hartspier aangetast. Rond het twintigste levensjaar kunnen patiënten vaak niet meer zonder ondersteuning ademen. Hoewel de ziekte wordt overgedragen op jongens, kunnen de personen die het gen met zich meedragen (circa 20%) ook in lichte mate klachten hebben, zoals spierkramp na inspanning. Soms komen ook hartspierproblemen voor.

Prenataal onderzoek naar Duchenne is meestal mogelijk. Bij een draagster kan met behulp van een vlokkentest tussen de tiende en dertiende week van de zwangerschap aangetoond worden of de vrucht mannelijk is en vervolgens of er een afwijking in het dystrofine-gen is.

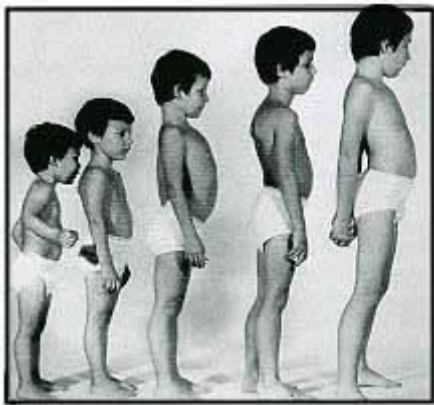
Oorzaken

Ongeveer één op de 4000 jongens, onafhankelijk van hun etnische afkomst, wordt geboren met deze ziekte, die veroorzaakt wordt door een mutatie of beschadiging van het Duchenne- of dystrofine gen. Het dystrofine gen is gelokaliseerd op het X-chromosoom. Op dit chromosoom bevindt zich de genetische informatie die nodig is om het eiwit dystrofine te vormen. Jongens hebben in alle lichaamscellen naast hun Y-chromosoom slechts één X-chromosoom. Hierdoor kan een beschadiging op het X-chromosoom niet



gecompenseerd worden. Vrouwen hebben echter twee X-chromosomen in al hun lichaams- of somatische cellen. Hierdoor kan een intacte dystrofine-gen op het ene X-chromosoom compenseren voor het beschadigde gen op het andere X-chromosoom. Hierdoor hebben vrouwen, zelfs als zij een beschadigd dystrofine gen hebben, meestal geen klinische symptomen. Dit betekent dat Duchenne Spierdystrofie wordt overgeërfd op X-chromosomale geslachtsgebonden (recessieve) wijze en de ziekte naar de volgende generatie overgebracht kan worden door een moeder die geen klachten heeft, de zogenaamde genetische draagster.

Een fout in het dystrofine-gen op het X-chromosoom veroorzaakt een tekort van het eiwit dystrofine in de spiercelwand. Dit eiwit geeft de spieren veerkracht en stevigheid. Zonder dystrofine beschadigen de spiercellen en sterven ze op den duur af. Ze verdwijnen en er komt bindweefsel voor in de plaats. Duchenne spierdystrofie wordt dus via de moeder overgedragen. Zonen van een draagster hebben 50% kans op de aandoening, dochters hebben 50% kans om draagster te worden. In 30% van de gevallen treedt de aandoening spontaan op waarna deze weer kan worden overgedragen.



Verloop van de ziekte van Duchenne

De prognose voor Duchenne patiënten, d.w.z. zijn toekomstige leven, hangt in belangrijke mate af van zijn ademhalingsfunctie. De spieren die nodig zijn voor de in- en uitademing worden door de ziekte aangetast en ook afwijkingen in de wervelkolom leiden tot ademhalingsproblemen. De gevolgen zijn slaapstoornissen en luchtweginfecties die tot kritieke situaties kunnen leiden. De kans op een longontsteking wordt groter en de kans op aandoeningen aan het hart zoals een hartblok of hartfalen eveneens. De meeste patiënten overlijden dan ook als jongvolwassene als gevolg van ademhalingsstoornissen.

De ouders en hun zoon dienen de symptomen te herkennen en moeten, zo nodig, onmiddellijk contact opnemen met de deskundigen om met ademhalingsondersteuning te beginnen. Het disfunctioneren begint met symptomen van nachtelijk hypoventileren, slapeloosheid, nachtmerries, rusteloosheid, herhaald wakker worden tijdens de nacht, hoofdpijn in de nacht en ochtend, vermoeidheid overdag en slaperigheid, afname van intellectueel presteren, geen eetlust, gewichtsverlies, vaak ademhalingsinfecties en hartritmestoornissen.

Behandeling

Duchenne spierdystrofie is nog niet te genezen, het verloop van de ziekte is onomkeerbaar. De behandeling is vooral gericht op het bestrijden en verlichten van de verschijnselen. Van prednison is een positief effect op de spierkracht beschreven. Dit middel wordt meestal voorgeschreven vanaf het moment dat er sprake is van duidelijke klachten en mits er goede controle is op eventuele bijwerkingen.

Kinderen worden behandeld vanuit revalidatiecentra die gespecialiseerd zijn in spierziekten. De behandeling is gericht op het stimuleren van de ontwikkeling, lichamelijk en psychosociaal. Een revalidatiearts coördineert de behandeling en kan daarbij verschillende deskundigen inschakelen zoals een fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, maatschappelijk werker of diëtist.

Soms worden patiënten geopereerd aan een verkromming van de wervelkolom. Als de ademhalingsspieren verzwakken, kan de ademhaling 's nachts kunstmatig worden ondersteund door beademing via een neuskap of in een later stadium door permanente beademing via een gaatje in de luchtpijp (tracheostoma). Ook regelmatige controle van het hart, in principe één keer per jaar vanaf de leeftijd van tien jaar, is aangewezen. Als er afwijkingen ontstaan, kan al voordat er symptomen zijn, worden gestart met behandeling ter ondersteuning van het hart.

De behandeling van de fysiotherapeut

Hoewel er geen consensus bestaat over het belang van fysiotherapie voor jongens met Duchenne spierdystrofie kan fysiotherapie een vertragende invloed hebben op het ontwikkelen van spierzwakte en verkortingen. Bovendien is fysiotherapie nodig om een goede balans te ontwikkelen en het kind aan te moedigen tot nieuwe activiteiten. Fysiotherapie kan alleen effect hebben zolang de gewrichten zich vrij in alle richtingen kunnen bewegen en zolang de antagonistspieren niet verkort zijn. Reeds in deze vroege fase, bij een leeftijd van 4 tot 5 jaar, komen lichte beperkingen in het bewegingsbereik van de gewrichten aan het licht. Heup-, knie- en enkelgewrichten kunnen niet langer normaal worden gestrekt en heupadductie wordt enigszins beperkt, d.w.z. de benen kunnen niet helemaal worden gesloten. Verder stimuleert de fysiotherapeut de lichaamsactiviteit van het kind en het zoveel mogelijk zelfstandig functioneren in de algemene dagelijkse behoeften.

Voor meer uitgebreide informatie verwijzen wij u naar:

- www.duchenne.nl