**INFORMATIE OVER DUCHENNE SPIERDYSTROFIE**

**Wat is Duchenne spierdystrofie**

Duchenne spierdystrofie is een ernstige, progressieve, erfelijke spierziekte die de spieren aantast en verzwakt. Na verloop van tijd functioneren de aangetaste spieren niet meer goed en kunnen niet meer gebruikt worden. Deze ziekte wordt ook wel DMD genoemd, dat is de Engelse benaming. De eerste tekenen van deze aandoening openbaring zich vaak rond het tweede levensjaar zichtbaar.

Duchenne spierdystrofie is een aandoening die voor een groot deel jongens treft omdat de fout op het X-chromosoom zit. Jongens hebben in hun cellen een X en een Y chromosoom, meisje bezitten twee X-chromosomen waardoor de kenmerken zich bij hen minder openbaren. Wereldwijd hebben 1 op de 3500 jongetjes deze afwijking, in totaal meer dan een kwart miljoen jongens.

**Oorzaak**

Door een fout, ook wel mutaties genoemd, in het dystrofine-gen op het X-chromosoom, wordt er geen of weinig eiwit dystrofine in de spiercelwand aangemaakt. Het eiwit zorgt voor de veerkracht en stevigheid van de spiercellen. Zonder dystrofine beschadigen de spiercellen, ze sterven op den duur af. Er komt bindweefsel voor in de plaats waardoor ze niet meer goed of helemaal niet meer kunnen functioneren.

Duchenne spierdystrofie is een erfelijke ziekte die via de moeder wordt overgedragen. Zonen van een draagster hebben 50% kans op de aandoening, dochters hebben 50% kans draagster te worden.

In 30% van de gevallen treedt de aandoening spontaan op waarna deze weer kan worden overgedragen.

**Verschijnselen**

In de literatuur wordt geschreven over de verschillende fasen die een kinderen met Duchenne doormaken.

*Presymptomatisch*

In deze fase worden de achterstand en klachten vaak niet direct herkend, tenzij de aandoening in de familiegeschiedenis bekend is.

*Vroege loopfase*

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.

*Late loopfase*

In deze fase zie je kinderen vaak met de buik naar voren en een holle rug staan en lopen. De waggelende tred en op de tenen lopen, spitsvoeten is kenmerkend. De kuiten voelen hard aan en zijn dikker dan normaal. Lopen, hardlopen en opstaan gaat steeds moeizamer.

*Vroege niet-loopfase*

In deze fase zien we een afname van spieren in bovenbenen en bovenarmen en daardoor ook spierkracht. De conditie en uithoudingsvermogen schiet tekort. De meeste kinderen moeten rond achtste a twaalfde jaar gebruik maken va een rolstoel. Vanaf deze leeftijd ontstaan vaak contracturen (afwijkingen in de stand van de gewrichten en scoleose).

*Late niet-loopfase*

De spierkracht neemt verder af. Uiteindelijk worden de ademhalingsspieren en de hartspier aangetast. Ondersteuning bij ademhalen is dan noodzakelijk. Mogelijk ontwikkelen kinderen met Duchenne ook een achterstand in de geestelijke ontwikkeling.

**Diagnose**

Artsen kunnen DMD niet diagnosticeren met behulp van slechts een CK test (Een test die het gehalte creatinekinase in het bloed test, Creatinekinase is een belangrijk enzym voor de energiehuishouding in een cel). Daarnaast wordt een spierbiopsie uitgevoerd. Als het eiwit dystrofyne (bijna)ontbreekt in het spierweefsel, dan is de kans groot dat er sprake is van de ziekte van Duchenne. Daarnaast zal de diagnose met behulp van genetische onderzoek worden vastgesteld.

**De medische zorg en behandeling**

Om de spieren op lengte te houden en gewrichtsverkorting tegen te gaan is revalidatietherapie een belangrijke pijler in de medische zorg. Ergotherapie zal worden ingezet om de zelfstandigheid zoveel mogelijk te behouden en aanpassingen te maken aan de leefomgeving.

Corticosteroïden worden voorgeschreven omdat dit medicijn de vermindering van spierkracht tegengaat. Tevens vermindert dit medicijn de vergroeiing in de rug (scoliose).

**Ademhaling en hart**

Door het afnemen van de spierkracht worden ook de ademhaling- en hartspier aangetast. Kunstmatige beademing of ondersteuning worden ingezet door beademing via een neuskap of in een later stadium door permanente beademing via een gaatje in de luchtpijp (tracheostoma).

Door moeizame ademhaling zal communicatie moeizamer verlopen tot op het punt dat beademingsondersteuning noodzakelijk is. Dan zal communicatie welvallen.

Een keer per jaar, vanaf de leeftijd van tien jaar zal het hart gecontroleerd worden. Dit om vroegtijdige opsporing van afwijkingen vast te stellen. Accuraat kan gestart worden met behandeling ter ondersteuning van het hart.

Als eten en slikken moeizaam gaat zal gastro-intestinale zorg ingezet worden.

Psychologische ondersteuning wordt ook geboden. Door fysieke beperkingen kunnen sociale problemen, problemen met gedrag en leren ontstaan.

**Dragers**

Zoals eerder beschreven wordt de ziekte wordt van moeder op kind overgedragen. De jongens hebben 50% kans om de ziekte te krijgen, meisjes hebben 50% kans om draagster van de ziekte te worden. Bij een deel van de draagsters (circa 20%) ontstaan lichte klachten, zoals spierkramp na inspanning. Soms komen hartspierproblemen. Om in een vroeg stadium van de zwangerschap de afwijking dystrofine-gen vast te stellen, is DNA-onderzoek door middel van een vlokkentest tussen de tiende en dertiende week van de zwangerschap mogelijk.

**Nieuwe ontwikkelingen**

Onderzoek en vroegtijdige opsporing helpt ouders om optimale zorg te kunnen geven die hun zoon nodig heeft en geeft tijdig toegang tot optimale behandeling om het ziekteproces te vertragen. (https://www.tno.nl/nl/over-tno/nieuws/2020/7/tno-onderzoek-helpt-duchenne-spierdystrofie-eerder-te-herkennen/)

Activiteiten zijn gericht op het blijven bewegen, op het behoud van spieren en om de spieren soepel te houden. Zwemmen is een activiteit die goed bij deze ‘doelgroep’ past.

Daarnaast kun je activiteiten aanbieden die leiden tot bewustwording van progressie, acceptatie.

Je hebt ook een mildere vorm van Duchenne, namelijk Becker. Mensen met Becker hebben lagere niveaus of een kortere versie spierbeschermend eiwit. Ook hebben deze mensen minder ernstige symptomen die vaak pas op latere leeftijd optreden als ze volwassen worden.

**Gevolgen voor het dagelijks functioneren**

Uit bovenstaande is te lezen dat deze spierziekte progressief verloopt en de patiënt zal steeds meer lichamelijke activiteit moeten inleveren. Het 8-fasenmodel, ontwikkeld door Movisie, is een geschikt model dat ingezet kan worden door zorgverleners en begeleiders om inzicht te krijgen in de beperkingen, mogelijkheden en verwachtingen van een cliënten met problemen op meerdere leefgebieden. Onderstaande staan de acht verschillende fasen.

1. Persoonsbeschrijving
2. Zingeving
3. Wonen
4. Financiën
5. Sociale relaties
6. Lichamelijke gezondheid
7. Psychische gezondheid
8. Werk en activiteit

De eerste drie fasen vormen de start van de begeleiding. Door deze fasen gestructureerd te doorlopen ontstaat een cyclisch proces waarbij de stappen van kwaliteitsverbetering; analyse, planning, uitvoering en evaluatie aan de orde komen.

Links naar 2 filmpjes over de ervaringen van mensen met een beperking en hun omgeving.

Leuk filmpje over technologie: https://duchenne.nl/betere-zorg-en-hulpmiddelen/

Bronnen

<https://www.spierziekten.nl/overzicht/duchenne>

<https://www.kinderneurologie.eu/ziektebeelden/spier/duchenne.php>

<https://duchenne.nl/wat-is-duchenne-spierdystrofie/>

[www.dmd-guide.org/nl](http://www.dmd-guide.org/nl)

<https://duchenne.nl/duchenne-zorg-van-klein-naar-groot/>

<https://www.worldduchenneday.org/wdad-2019/about-the-theme/>

Movisie. 8-fasenmodel. Geraadpleegd op 18 september 2020 van, <https://www.movisie.nl/tool/8-fasenmodel-formulier-persoonsbeschrijving>