

Informatie voor de
huisarts over

Duchenne spierdystrofie





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

Verschillende 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 ziektebonden 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

Duchenne spierdystrofie

Duchenne spierdystrofie is een X-gebonden recessieve spierziekte met een progressief beloop. De ziekte wordt veroorzaakt door mutaties in het dystrofine-gen, waardoor het eiwit dystrofine in de spier ontbreekt. Rond de leeftijd van twee jaar worden de eerste symptomen zichtbaar bij aangedane jongens. De spierzwakte ontstaat proximaal en later distaal, de benen worden eerder aangedaan dan de armen. Na verloop van tijd treden ook cardiale en pulmonale complicaties op, waarvoor meestal beademing nodig is. De meeste patiënten overlijden tussen hun twintigste en dertigste levensjaar.

ENKELE FEITEN

Vóórkomen

- Incidentie: één op de vierduizend levend geboren jongens (23-24 op 100.000 mannelijke baby's per jaar).

Erfelijkheid

- Duchenne spierdystrofie is een X-gebonden ziekte, waardoor bijna uitsluitend jongens met Duchenne worden geboren.
- Bij ongeveer 70% van de jongens met Duchenne is de moeder draagster van een mutatie van het dystrofine-gen. De overige 30% zijn de novo-mutaties. Wanneer de moeder draagster is, heeft zij 25% kans een kind met Duchenne te krijgen (als het kind een jongen is, is de kans dat hij de ziekte heeft 50%). Als een dochter geboren wordt, heeft zij 50% kans draagster te zijn.
- Vrouwelijke familieleden die draagster kunnen zijn komen in aanmerking voor een DNA test op dragerschap. De diagnostiek is alleen mogelijk indien de DNA-mutatie van het aangedane familielid bekend is.
- Ook prenatale diagnostiek is pas mogelijk wanneer de DNA-mutatie van het aangedane familielid bekend is. Wanneer geen deletie, duplicatie-, of kleine mutatie gevonden wordt, kan soms - door DNA-vergelijking bij familieleden (linkage-analyse) – het ziekte veroorzakende chromosoom worden aangewezen. Als prenataal diagnosticum kunnen vruchtwaterpunctie (bij 16 weken) en vlokkentest (bij 12 weken) gebruikt worden.
- Draagsters van Duchenne spierdystrofie kunnen bij kinderen ervoor kiezen om na 'pre-implantatie genetische diagnostiek' zwanger te raken: na reageerbuisbevruchting worden alleen bevruchte eicellen die geen Duchenne zullen ontwikkelen, teruggeplaatst.

Varianten

- Een variant van Duchenne spierdystrofie is Becker spierdystrofie. Hierbij is er een mutatie in het zelfde gen, waarbij er wel dystrofine wordt gemaakt, echter in verminderde hoeveelheid. Patiënten met Becker spierdystrofie kunnen langer blijven lopen en worden over het algemeen ouder dan dertig. Het verloop van Becker spierdystrofie wisselt per persoon. Er zijn kinderen met Becker die een ziektebeloop hebben dat bijna even progressief is als dat van Duchenne.
- De zeldzame intermediaire vorm is een vorm van spierdystrofie die aanvankelijk lijkt op het klinische beeld van Duchenne, maar zich minder progressief ontwikkelt.
- Ongeveer 20 procent van de vrouwen die draagster zijn, heeft last van matige spierzwakte, de zogenaamde manifeste draagsters. Een gering deel van de draagsters heeft hartafwijkingen zoals die ook bij aangedane mannen voorkomen.

Beloop

- Sommige kinderen vertonen een lichte verbetering van de spierzwakte tussen hun derde en zesde jaar. Geleidelijk verslechtert de spierfunctie echter zodat gemiddeld de kinderen rond hun tiende levensjaar rolstoelgebonden raken.
- Als gevolg van de zwakte van de ademhalingsspieren is op den duur eerst nachtelijke en later 24-uursbeademing nodig.
- De levensverwachting van patiënten die worden beademd ligt tussen hun twintigste en dertigste jaar, meestal als gevolg van complicaties ten gevolge van respiratoire insufficiëntie. Sommige patiënten overlijden aan een hartritme stoornis (10-20 procent). Bij een deel van de patiënten is de oorzaak van overlijden niet duidelijk. Overlijden op tiener-

leeftijd (vaak ten gevolge van hartproblemen) komt ook voor. Een enkele patiënt wordt ouder dan veertig.

Diagnose

- De kinderarts of kinderneuroloog stelt de diagnose op basis van het klinisch beeld (leeftijd van de eerste klachten, distributie van de spierzwakte, beloop, familieanamnese) en aanvullend onderzoek. Duchenne spierdystrofie moet onderscheiden worden van Becker spierdystrofie.
- In het bloed wordt een sterk verhoogde creatinekinase activiteit gevonden.

- DNA-onderzoek kan de diagnose bevestigen maar niet uitsluiten. Omdat het dystrofine-gen bijzonder groot is kunnen mutaties gemist worden (bij eenderde van de patiënten is de DNA-analyse niet afwijkend). Door het aantonen van (vrijwel) afwezigheid van dystrofine in het spierbiopt kan de diagnose met 100% zekerheid worden bevestigd. Het resultaat van DNA-onderzoek bij de patiënt kan gebruikt worden om familieleden te testen op dragerschap.

SYMPTOMEN

- **Pre-diagnostische symptomen.** Ouders van kinderen met Duchenne zien meestal al in de eerste twee tot drie jaar na de geboorte signalen van de ziekte. Door spierzwakte en een verminderd uithoudingsvermogen gaan kinderen laat lopen en hebben ze moeite met opstaan, rennen, springen en traplopen.
- **Spierzwakte.** De spierzwakte begint meestal in de benen en treedt eerst proximaal en later distaal op. Na verloop van tijd worden ook de armen aangedaan. Door aantasting van de bovenbeen- en bilspieren hebben kinderen moeite met opstaan. De typische manier van opstaan waarbij het bovenlichaam met de armen omhoog wordt geduwd wordt het symptoom van Gowers genoemd. In het begin van de ziekte kunnen kinderen ook over pijn in de benen klagen. Door de spierzwakte ontstaan een holle rug, platvoeten, vergrote kuitspieren met tenengang, en een waggelende gang.
- **Progressieve spierzwakte.** De progressie van de spierzwakte leidt gemiddeld bij kinderen rond het tiende levensjaar tot rolstoelgebruik. Contracturen ontstaan als gevolg van verkorte spieren en lang aanhoudende samentrekking van de spieren. Aanvankelijk leidt dit tot extensiebeperking van de knieën en heupen en tot spitsvoeten. Later raken ook de schouders en ellebogen beperkt in beweeglijkheid.
- **Scoliose.** In de loop van de jaren ontwikkelt zich bij het merendeel van de kinderen een scoliose. Deze kan snel in ernst toenemen zodra kinderen rolstoelgebonden raken. Een scoliose kan een negatief effect hebben op de ademhaling en kan door de veranderde anatomische verhoudingen de functie van de armen aantasten.
- **Respiratoire insufficiëntie.** Door de toenemende zwakte van de tussenribspieren ontstaat, meestal op tienerleeftijd, respiratoire insufficiëntie. Meestal ontstaat er aanvankelijk alleen nachtelijk hypoventilatie, maar na verloop van tijd treedt ook overdag dyspnoe op. Nachtelijke hypoventilatie kan leiden tot hypercapnie met symptomen als ochtendhoofdpijn, sufheid, concentratieverlies, verminderde eetlust en gewichtsverlies. Door de verminderde ademexcursies ontstaan sneller infecties van de luchtwegen en atelectase.
- **Mentale retardatie.** Bij een aantal kinderen ontstaat een achterstand in specifieke neuropsychologische functies (waaronder een achterstand in de taal- en spraakontwikkeling, geheugen, leervermogen en performante taken). De meerderheid van de kinderen heeft een normale intelligentie.
- **Cardiomyopathie.** Patiënten met Duchenne kunnen een cardiomyopathie ontwikkelen. Meestal hebben ze hierbij geen klachten, soms ontstaan dyspnoe, palpitaties en duizeligheid. Door de cardiomyopathie kunnen aritmieën ontstaan met acute hartstilstand als gevolg.
- **Blaasfunctie.** Er kunnen plasklachten voorkomen in de vorm van moeite met ophouden of juist niet direct kunnen plassen. Mogelijk kan er sprake zijn van een hoog residuaal volume. Meestal geeft dit geen klachten totdat infecties van de urinewegen ontstaan.
- **Obstipatie.** Obstipatie komt zeer frequent voor door verminderde lichaamsbeweging en verminderd drinken (door organisatorische problemen bij toiletgang verminderen jongeren hun drinkvolume nogal eens). Dit kan met dieet of met laxantia worden behandeld.
- **Pijn.** Een aantal patiënten heeft als gevolg van bewegingsarmoede last van pijn in de benen en van stijfheid en spierkrampen. Ook kan een subluxatie van de heupen optreden. In een later stadium kan pijn optreden door decubitus.

Algemeen

- **Verwerking diagnose.** Nadat de diagnose bekend geworden is, benadert de huisarts de ouders van 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.
- **Behandeldoelen.** De doelen van de behandeling omvatten psychologische ondersteuning, behoud van functies, vroege detectie van orgaanafwijkingen en bestrijding van pijn en dyspnoe. Met adequate respiratoire ondersteuning kan een aanzienlijke bijdrage aan de kwaliteit van leven worden gegeven.
- **Multidisciplinaire behandeling.** De behandeling is multidisciplinair: naast de huisarts zijn o.a. betrokken: de kinderarts/kinderneuroloog, revalidatiearts en het revalidatieteam (o.a. fysiotherapeut, ergotherapeut, logopedist, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker), orthopedisch chirurg, cardioloog, beademingsarts/longarts, klinisch geneticus, wijkverpleegkundige en thuiszorg (zie bijlage adressen).
- **Zorgcoördinatie.** De betrokkenheid van de zorgverleners verschilt per fase van de ziekte (zie zorgcoördinatie per fase). In de diagnostische fase heeft de kinderarts of kinderneuroloog een centrale rol in de coördinatie van de zorg. Bij het opgroeien van schoolkind naar jongvolwassenne neemt de revalidatiearts de coördinerende rol over. Bij volwassenen ligt de coördinatie vaak in handen van de huisarts, met name wat betreft de laatste levensfase, sterfensbegeleiding en de nazorg aan de familie. Vanwege de veelheid aan zorgverleners is een goede samenwerking met voldoende informatieoverdracht en duidelijke taakverdeling van belang. Wanneer de huisarts in de laatste fase de coördinatie op zich neemt, blijft overleg met de revalidatiearts belangrijk.
- **Omgang en communicatie.** De gebruikelijke omgangsvormen veranderen omdat de patiënt geen hand meer kan geven door de spierzwakte of praat met kortere zinnen door de beademing.
- **Patiëntenvereniging.** Wanneer behoefte aan lotgenotencontact of patiënteninformatie bestaat, wordt verwezen naar de patiëntenvereniging Vereniging Spierziekten Nederland (VSN). Ook kan de VSN patiënten helpen aan namen van in spierziekte gespecialiseerde (para)medici.
- **Symptomatische behandeling.** Voor ondersteuning in de omgang met lichamelijke beperkingen, hulpmiddelen voor therapie bij spraak- en taalachterstand kunnen patiënten vanaf ongeveer vier jaar verwezen worden naar een revalidatiecentrum voor kinderen. Voor onderwijs kan gekozen worden voor een gewone school met eventueel ambulante begeleiding of een mytylschool.
- **Controle hart- en longfunctie.** Vanaf de leeftijd van rolstoelgebonden raken of minimaal vanaf het tiende jaar is jaarlijks onderzoek naar cardiomyopathie door een cardioloog (ECG, echo cor) en de pulmonale functie (met naast de gebruikelijke parameters ook in- en uitademingskracht) en bloedgasanalyse door een beademingsarts of longarts geïndiceerd (zie bijlage adressen).
- **Causale behandeling hartafwijkingen.** Wanneer hartafwijkingen vastgesteld worden (90% van de patiënten subklinische afwijkingen vanaf zes jaar) zijn ACE-remmers en/of betablokkers waarschijnlijk geïndiceerd om progressie te remmen. Dit wordt beoordeeld en eventueel ingesteld door de (kinder)cardioloog of kinderarts (zie bijlage adressen). Ook bij hartritmestoornissen dient hierna verwezen te worden. Gezien de andere complicaties van de ziekte is er meestal geen plaats voor harttransplantatie.
- **Fysiotherapie.** Fysiotherapie is nodig voor het behoud van functionaliteit, ondersteunen van de longfunctie en beperken van contracturen. Geleid passief bewegen is een positieve lichaamservaring voor iemand die rolstoelgebonden is. Orthesen voor de benen dragen bij aan de sta- en loopfunctie en remmen van de contractuurvorming en scoliose ontwikkeling. Wanneer de voeten neigen tot spits, is het gebruik van enkel-voetorthesen voor de nacht aangewezen om spitsvoeten te voorkomen. De spitsvoeten belemmeren het staan en lopen overdag, maar een tenenloop is niet te voorkomen gezien de dysbalans van de spieren in het bekken en de benen.
- **Over/ondergewicht.** Let op tekenen van over- of ondergewicht. Geadviseerd wordt om bij corticosteroïdbehandeling standaard door te verwijzen naar een diëtist (bij voorkeur verbonden aan het revalidatieteam) (zie bijlage adressen).
- **Orthopedische operaties.** Bij progressie van de scoliose (X-wervelkolom) met afnemende longfunctie kan operatief ingrijpen nodig zijn. Operatief ingrijpen wordt soms gedaan voor de achillespezen (voor een goede afsteuning in de rolstoel en adequate schoenvoorziening); andere contracturen worden in Nederland niet chirurgische behandeld.
- **Preoperatief consult.** Patiënten moeten tenminste een maand voor een operatie de cardioloog en longarts bezoeken voor een preoperatief consult zodat eventuele therapie op tijd gestart kan worden.
- **Slikstoornissen en PEG-sonde.** Slikproblematiek in de latere fase kan, tezamen met andere factoren, leiden tot een sterk verminderde voedsel- en vochtinname. Aanvullende enterale voeding via een PEG-sonde kan de conditie en het welzijn verbeteren. De start van enterale voeding dient geleidelijk te gebeuren omdat het lichaam zich vaak jarenlang heeft aangepast aan een minimale hoeveelheid voeding en vocht (kans op refeeding syndroom).

- **Gentherapie.** Met de identificatie van het dystrofine-gen is het theoretisch mogelijk met gentherapie patiënten te genezen. Hoewel experimenten met gentherapie worden uitgevoerd, zijn tot dusverre nog geen afdoende resultaten geboekt.
- **Controle vrouwelijke familieleden.** Ongeveer 10% van de vrouwen die draagster zijn van het dystrofine-gen ontwikkelt hartfalen. Draagerschap kan worden vastgesteld door een klinisch genetisch centrum. Draagsters dienen om de vijf jaar (of op indicatie vaker) te worden onderzocht op cardiomyopathie en op indicatie wordt met therapie gestart.

Medicamenteuze behandeling

- **Prednison.** Geadviseerd wordt om 0,75 mg/kg prednison per dag (op geleide van bijwerkingen eventueel 0,75 mg/kg 10 dagen op 10 dagen af) voor te schrijven vanaf het moment dat de peuters symptomen hebben. Effect en bijwerkingen: Prednison verbetert binnen enkele weken de kracht en functie van de patiënten met Duchenne, waardoor lopen, staan en opstaan gemakkelijker gaan. Er zijn aanwijzingen dat prednison ook een gunstig effect heeft op de respiratoire functie, hartfunctie en het kan de scoliosevorming vertragen. Prednisongebruik kan bijwerkingen geven zoals toename van gewicht, Cushing-gelaat, hypertensie, gedragsveranderingen, groeivertraging, hirsutisme en subklinisch cataract. Hoofdbehandelaar: Behandeling en controle op bijwerkingen door een vast en gespecialiseerd team onder coördinatie van de (in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde) revalidatiearts geniet de voorkeur (zie bijlage adressen). Na starten van de medicamenteuze therapie moeten nauwkeurige controles worden uitgevoerd, het eerste jaar om de drie maanden en daarna tweemaal per jaar. Ter preventie van gewichtstoename en osteoporose kan worden doorverwezen naar de diëtist, bij voorkeur werkzaam binnen een revalidatieteam met ervaring met Duchenne.
- **Influenza vaccinatie.** Jaarlijkse influenzavaccinatie is bij alle patiënten met Duchenne geïndiceerd.

Respiratoire insufficiëntie en beademing

- **Controle longfunctie.** Veel patiënten realiseren zich pas hun verlies aan respiratoire spierkracht wanneer ze een pneumonie ontwikkelen. Daarom moet de longfunctie van patiënten in een rolstoel of ouder dan twaalf jaar nauwlettend worden gevolgd, bij voorkeur door de arts van het Centrum voor Thuisbeademing (zie bijlage adressen). Kinderen worden bij voorkeur bij zes jaar eenmaal gezien om een uitgangswaarde van de longfunctie te meten.
- **Plotselinge verergering respiratoire insufficiëntie.** Respiratoire insufficiëntie door zwakte van de ademhalingsmusculatuur kan plotseling worden versterkt door coëxistentie van pneumonieën of slijmobstructie door een

verminderd vermogen weg te hoesten.

- **Hoestverbeterende technieken.** Interventies die erop gericht zijn het hoesten te verbeteren verminderen de incidentie van pneumonieën en ziekenhuisopnames. Met fysiotherapie of logopedie kunnen verschillende technieken aangeleerd worden om effectief te hoesten (onder andere verzorgd door het revalidatiecentrum of een Centrum voor Thuisbeademing). Een van deze technieken is airstacking. Hiermee wordt de hoestkracht verbeterd en wordt het achterblijven van slijm in de longen verminderd. Er bestaan ook mechanische apparaten die het hoesten verbeteren.
- **Symptomen.** Kortademigheid treedt in het begin meestal 's nachts op, en kan zeker in het begin weinig uitgesproken zijn. Nachtelijke kortademigheid leidt vaak tot slaapstoornissen (nachtelijke onrust, wakker worden). Door koolzuur-stapeling klagen sommige patiënten over ochtendhoofdpijn en dufheid 's ochtends. Voor het vaststellen van hypoventilatie kan gebruik worden gemaakt van polysomnografie en bloedgasanalyse.
- **Behandeling.** Ter behandeling van nachtelijke hypoventilatie wordt gebruik gemaakt van neuskap beademing (niet-invasieve beademing). Indien een neuskap niet mogelijk is, kan direct tracheostomaal beademd worden (chronische invasieve beademing). Voor beide vormen van beademing draagt een arts van het Centrum voor Thuisbeademing zorg (zie bijlage adressen). (Niet)-invasieve beademing leidt tot verbetering van de nachtrust en de kwaliteit van leven en waarschijnlijk tot verlengde overleving. Nadelen van niet-invasieve beademing kunnen zijn: conjunctivitis (t.g.v. ont-snappen van lucht langs het masker), ulceraties van de huid en een opgeblazen maag met emesis als gevolg. Niet-invasieve beademing langer dan 17 uur per dag wordt ontraden. Voor niet-invasieve beademing overdag kan gebruik worden gemaakt van beademing met een mondstuk. Patiënten kunnen het mondstuk zelf in de mond nemen en uitnemen, zodat het geen belemmering vormt voor eten en drinken.
- **Chronische invasieve beademing.** Wanneer de dyspnoe zo ernstig wordt dat niet-invasieve beademing niet meer volstaat, kan gekozen worden voor chronische invasieve beademing via een tracheostoma. Het overgrote deel van de patiënten met Duchenne spierdystrofie kiest na verloop van tijd voor deze vorm van beademing.
- **Voor- en nadelen invasieve beademing.** Met invasieve beademing kan het leven verlengd worden maar invasieve beademing kent ook nadelen. Spreken en slikken wordt bemoeilijkt en de luchtwegen kunnen plotseling geobstrueerd worden door een mucusprop. Wanneer dit slijm zich ophoopt dan moet dat binnen een paar minuten uitgezogen worden. Dit vereist 24-uurs-aanwezigheid van mantelzorg of thuiszorg. Het uitzuigen is een voorbehouden handeling, instructie hiervan loopt via het Centrum van Thuisbeademing (zie bijlage adressen).

Palliatieve zorg

- **(Over)belasting mantelzorg.** Voor de familie van de patiënt kan de verzorging een grote belasting vormen. De patiënt wordt door de progressie van de ziekte steeds afhankelijker en zorgbehoeftiger. Met name bij tracheostomale beademing is constante aanwezigheid van de mantelzorgers of andere hulpverleners nodig (voor hulp met uitzuigen). Ook de nachtrust komt in het geding doordat patiënten 's nachts regelmatig omgedraaid moeten worden. Zowel lichamelijke klachten (rugklachten door tillen) als psychosociale klachten (burn out, sociaal isolement) komen voor bij familieleden of mantelzorgers.
- **Ontlasting mantelzorg.** De huisarts let op signalen die wijzen op een te grote belasting van de mantelzorg. Wanneer nodig schakelt de huisarts extra zorg in. Ook vrijwilligersorganisaties zijn soms bereid in te springen. Respijt zorg of (dag)opname in een verpleeghuis behoren ook tot de mogelijkheden. In de terminale fase kan (tijdelijke) opname in een hospice overwogen worden.
- **Symptoombehandeling.** In de terminale fase staat het verbeteren van het welzijn van de patiënt op de voorgrond. Symptoombehandeling (met name dyspnoe; behandeling door middel van morfine tablet met gereguleerde afgifte 10-30 mg 2dd per os; wees bedacht op obstipatie, altijd combineren met laxans) kan zwaarder wegen dan levensverlenging.
- **Invasieve beademing.** Wanneer de patiënt voor invasieve beademing gekozen heeft, is het Centrum voor Thuisbeademing de eerst verantwoordelijke bij problemen met de beademing. In geval van beademingsproblemen kan de patiënt de hulp van het centrum inroepen (zie bijlage adressen). De huisarts heeft hierbij een beperkte taak. Wanneer andere specialistische hulp nodig is, moet de patiënt per ambulance naar het ziekenhuis gebracht worden. Ook bij opname in een verpleeghuis blijft het Centrum voor Thuisbeademing zorg dragen voor de beademing.
- **Bespreken terminaal behandelplan.** De patiënt krijgt de mogelijkheid om te spreken over de plaats waar hij wil sterven en over de mogelijkheid van euthanasie. Indien de behandelaar dit onderwerp zelf niet wil bespreken, verwijst deze naar een collega.

ZORGCÖÖRDINATIE PER FASE

- Jongens met Duchenne worden verwezen naar een kinder-revalidatiearts gespecialiseerd in neuromusculaire ziekten voor een behandelplan en follow-up. De revalidatiearts coördineert het multidisciplinaire revalidatieteam (o.a. fysiotherapie, ergotherapie, logopedie, diëtist, orthopedagoog, maatschappelijk werker) (zie bijlage adressen).
- De kinder-revalidatiearts is verantwoordelijk voor de coördi-

natie van de zorg van het kind/adolescent. Behandeling loopt uiteen van poliklinische multidisciplinaire behandeling (met name als het kind onderwijs volgt op het speciaal onderwijs, dat vaak verbonden is aan het revalidatiecentrum) tot regelmatige vervolconsultatie. De frequentie van de vervolconsultatie is afgestemd op de individuele patiënt (gemiddeld eens per halfjaar).

- De coördinatie van zorg gaat rond het negentiende levensjaar over naar een (in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde) revalidatiearts voor volwassenen. In de praktijk blijkt dit vaak niet plaats te vinden omdat jongvolwassen patiënten het zelf niet nodig vinden of omdat de overdracht tussen de revalidatieartsen niet goed verloopt. Vanaf dat moment komt de coördinatie van zorg in handen van de huisarts. Aanbevolen wordt om de patiënt toch eens per jaar te laten controleren door een in neuromusculaire ziekten gespecialiseerde revalidatiearts (zie bijlage adressen). Bij vragen over het behandelbeleid verwijst de huisarts de patiënt terug naar de revalidatiearts.
- In de laatste levensfase en zeker in de terminale fase heeft de huisarts de coördinatie van zorg.
- De huisarts zorgt voor overdracht van de gegevens van de patiënt naar de huisartsenpost.

AANDACHTSPUNTEN

- **Toenemende lichamelijke afhankelijkheid.** Patiënten met Duchenne ontwikkelen de ziekte in hun jeugd en groeien op met een toenemende afhankelijkheid, in een leeftijd waarop onafhankelijkheid steeds belangrijker wordt. Zowel het gezin als de patiënt hebben een verhoogde kans in een sociaal isolement te komen.
- **Groei naar zelfstandigheid.** Voor de mantelzorgers is het belangrijk af en toe rust te nemen van hun zorgtaak, voor de patiënt is het belangrijk zichzelf als jongvolwassen te ontwikkelen. Goede begeleiding ten aanzien van opvoeding, schoolkeuze en de progressiviteit van de ziekte is nodig.
- **Zelfstandig wonen.** Als de behoefte voor zelfstandig wonen bestaat, is het van belang tijdig (in verband met criteria voor toelating) een plaats in een aangepaste woonvorm (bij voorbeeld Fokusproject) aan te vragen. Wanneer de zorg te intensief is, bestaat de kans dat de patiënt geweigerd wordt. Het verzorgingshuis of verpleeghuis is een veel minder aantrekkelijk alternatief.
- **Luchtweginfecties.** Luchtweginfecties moeten adequaat behandeld worden in verband met de verhoogde kans op complicaties door (soms subklinische) respiratoire insufficiëntie. Bij een luchtweginfectie wordt eerder dan gebruikelijk (al na 1-2 dag(en) koorts) overgegaan tot het voorschrijven van antibiotica of antivirale middelen.

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, Revalidatie bij spierdystrofie type Duchenne, VSN, 2003.
 - Patiëntenbrochure Duchenne spierdystrofie, VSN, 2001.
De bovenstaande VSN-publicaties zijn te bestellen of te downloaden via de website www.spierziekten.nl.
 - 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 medicijnentrials: www.isno.nl.

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

Literatuurlijst

- 1 Bakker E, Barth PG, Groot de IJM. Dystrofinopathieën. Protocol voor Duchenne en Becker spierdystrofie. Vereniging Spierziekten Nederland. Baarn 1996.
- 2 Bushby K, Muntoni F, Bourke JP. 107th ENMC international workshop: the management of cardiac involvement in muscular dystrophy and myotonic dystrophy. 7th-9th June 2002, Naarden, the Netherlands. *Neuromuscul Disord*. 2003 Feb;13(2):166-72.
- 3 Emery AEH. Genetics. Duchenne muscular dystrophy. Oxford monographs of medical genetics. Oxford University press. Oxford 1987.
- 4 Emery WE. The muscular dystrophies. *Lancet* 2002; 359(9307):687-95.
- 5 Finder JD, Birnkrant D, Carl J. Respiratory care of the patient with Duchenne muscular dystrophy: ATS consensus statement. *Am J Respir Crit Care Med*. 2004 Aug 15;170(4):456-65.
- 6 Griggs RC, Moxley RT 3rd, Mendell JR. Randomized, double-blind trial of mazindol in Duchenne dystrophy. *Muscle Nerve*. 1990 Dec;13(12):1169-73.
- 7 Griggs RC, Moxley RT 3rd, Mendell JR. Duchenne dystrophy: randomized, controlled trial of prednisone (18 months) and azathioprine (12 months). *Neurology*. 1993 Mar;43(3 Pt 1):520-7.
- 8 Groot de IJM, Blecourt de ACE, Tol Jager MJ. Richtlijn Het gebruik van corticosteroïden bij Duchenne spierdystrofie. Vereniging Spierziekten Nederland. Baarn 2004.
- 9 Hoffman EP. Genotype/phenotype correlations in Duchenne/Becker dystrophy. In: Molecular and cellular biology of muscular dystrophy, Partridge (ed). London 1991.
- 10 Hoogerwaard EM, Bakker E, Ippel PF. Signs and symptoms of Duchenne muscular dystrophy and Becker muscular dystrophy among carriers in The Netherlands: a cohort study. *Lancet*. 1999 Jun 19;353(9170):2116-9.
- 11 Horemans AMC, Meijer MWC (ed), Broekgaarden HA. Samenwerkingsrichtlijn voor de multidisciplinaire zorg aan mensen met Duchenne spierdystrofie. Vereniging Spierziekten Nederland. Baarn 2002.
- 12 Lukassen HBJ (ed), Visser de M, Bakker E. Groot de IJM. Duchenne spierdystrofie. Vereniging Spierziekten Nederland. Baarn 2001.
- 13 MacLeod M, Kelly R, Robb SA. Bladder dysfunction in Duchenne muscular dystrophy. *Arch Dis Child*. 2003 Apr;88(4):347-9.
- 14 Monckton G, Hoskin V, Warren S. Prevalence and incidence of muscular dystrophy in Alberta, Canada. *Clin Genet*. 1982 Jan;21(1):19-24.
- 15 Tol Jager MJ. Revalidatie bij spierdystrofie type Duchenne. *Myonet* 2003 Jan; 10.
- 16 Tol Jager MJ. Revalidatie bij kinderen. *Myonet* 1997 Jul; 5.
- 17 Veldink JH, Wokke JHJ, Wal G van der. Euthanasie en hulp bij zelfdoding bij patiënten met amyotrofe laterale sclerose in Nederland. *Ned Tijdschr Geneesk* 2004; 148(11)525-30.
- 18 Visser de M, Vermeulen M, Wokke JHJ. Neuromusculaire ziekten. Elsevier/Bunge. Maarssen 1999.
- 19 Wicksell RK, Kihlgren M, Melin L. Specific cognitive deficits are common in children with Duchenne muscular dystrophy. *Dev Med Child Neurol*. 2004 Mar;46(3):154-9.
- 20 VSN, Richtlijn 'Het gebruik van corticosteroïden bij Duchenne spierdystrofie, 2004.

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
Internet: www.vsn.nl / www.spierziekten.nl
Spierzieken Infolijn: 0900 5480480 (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
Internet: 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 van mevrouw dr. A.J. van der Kooi, neuroloog; mevrouw dr. I.J.M. de Groot, revalidatiearts.

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

