

Arthrogryposis multiplex congenita

Wat is arthrogryposis multiplex congenita (AMC)?

AMC is een verzamelnaam voor verschillende ziekten die één kenmerk gemeen hebben: bij de geboorte vertonen meerdere gewrichten standsafwijkingen. Deze afwijkingen worden ook wel contracturen genoemd. De gewrichten zijn niet goed te bewegen of blijven uit zichzelf in een kromme of rechte stand staan, in plaats van in de natuurlijke stand. Arthrogryposis komt uit het Grieks en betekent 'krom gewricht', multiplex staat voor meervoudig en congenita wil zeggen dat het om aangeboren afwijkingen gaat. Daarom spreekt men ook over congenitale contracturen.

Verschijnselen

De gewrichtsafwijkingen komen vaak voor in de voeten (klompvoeten) en handen, maar in principe kan elk gewricht aangedaan zijn, zoals knieën, ellebogen, polsen, vingers, heupen, en kaakgewrichten. Dikwijls worden er bij AMC ook afwijkingen van de huid rond een gewricht gezien, zoals vermindering van huidplooiën en kuiltjes. Meestal is er sprake van spierzwakte. Ook kan AMC voorkomen naast andere aangeboren afwijkingen.

Oorzaak en erfelijkheid

AMC ontstaat meestal in de tweede of derde maand van de zwangerschap, door verminderde of belemmerde kindsbewegingen. De baby in de baarmoeder kan niet goed bewegen, waardoor de gewrichten en de spieren niet voldoende worden gestimuleerd om zich optimaal te ontwikkelen. Hierdoor treden contracturen op. Contracturen zijn door samentrekkingen van de spieren en gewrichten ontstane standsafwijkingen van de gewrichten.

De beperkte beweeglijkheid van het kind kan een groot aantal oorzaken hebben. Ontwikkelingsziekten van de spieren en/of zenuwen komen vaak voor, maar ook bindweefselafwijkingen in gewrichten, bewegingsbeperking in de baarmoeder en ziekte bij de moeder (suikerziekte, multipele sclerose) zouden tot AMC kunnen leiden. De meest voorkomende oorzaak is AHCD (Anterior Horn Cell Degeneration). Dit is een niet-erfelijke aandoening waarbij de voorhoorncellen in het ruggenmerg aangedaan raken.

In een aantal gevallen kan er bij AMC sprake zijn van erfelijkheid. Er blijken zowel dominant als recessief overervende vormen te bestaan. Bij dominante overerving heeft het kind 50% kans op het krijgen van de ziekte, en bij recessieve overerving is dat 25%. Bij de dominante overerving lijkt er sprake te zijn van een afwijking in het DNA op chromosoom 12.

Ook zijn er aanwijzingen dat antilichamen van de (verder gezonde) moeder kunnen zorgen voor het ontstaan van AMC bij het kind in de baarmoeder.

Verspreiding

AMC komt voor bij een op de vijf- tot tienduizend pasgeborenen.



Diagnose

Om vast te kunnen stellen om welke vorm van AMC het gaat, is het van belang dat na de geboorte onderzoek door een team van specialisten plaatsvindt, bestaande uit een kinderarts, kinderneuroloog, kinder-orthopedisch chirurg, en erfelijkheids-deskundige (geneticus).

Er wordt algemeen lichamelijk onderzoek verricht, neurologisch onderzoek en onderzoek van de gewrichten. Daarnaast moet vaak aanvullend onderzoek plaatsvinden om de diagnose te bevestigen:

- bloedonderzoek: bepaling van het enzym creatinekinase (CK) in het bloed;
- spier/zenuwonderzoek (EMG): het meten van elektrische activiteit in de spier;
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel (biopsie);
- CT-scan of MRI-scan;
- röntgenfoto's.

Toch kan, ondanks alle onderzoek, het stellen van de juiste onderliggende oorzaak of afwijking soms erg moeilijk of zelfs onmogelijk zijn.

Het onderzoek naar de oorzaak is van belang voor de toekomstverwachting van het kind. Wanneer het om een erfelijke vorm gaat betekent dit dat ouders zich voor erfelijkheidsonderzoek en -voorlichting moeten wenden tot één van de diagnostische centra of tot een centrum voor erfelijkheidsvoorlichting.

Behandeling

Het streven is een zo groot mogelijke zelfstandigheid bereiken bij het dagelijks functioneren. Een team van verschillende specialisten, van fysiotherapeut tot kinderrevalidatiearts, moet hier aan bijdragen. Dit team maakt een behandelingsplan dat onder andere oefenprogramma's, het verstrekken van hulpmiddelen, en de planning van eventuele operaties kan omvatten.

Mogelijke vormen van behandeling zijn: fysiotherapie, gipscorrecties, spalken, verschillende operaties aan spier en pees, gewrichtskapsel, bot en gewrichten. Bij een kromming van de wervelkolom (scoliose) is op latere leeftijd (na het twaalfde jaar) vaak een operatie nodig om de wervelkolom recht te zetten.

Door hun vastberadenheid en doorzettingsvermogen weten veel kinderen, jongeren en volwassenen vaak een behoorlijke mate van zelfstandigheid te bereiken.

Ondanks de vaak ernstige standsafwijkingen van hun gewrichten, doen zij hulpverleners vaak versteld staan van het arsenaal aan compenserende bewegingsmogelijkheden dat zij zich eigen weten te maken.

Uitgave nr. K024

september 2002

Vereniging Spierziekten Nederland

De Vereniging Spierziekten Nederland is een vereniging van en voor mensen met een neuromusculaire aandoening. Mensen met deze aandoeningen, ouders, partners, kinderen en andere familieleden kunnen lid worden van de VSN. De VSN:

- geeft voorlichting over specifieke ziektebeelden;

Meer informatie

U kunt bij de VSN terecht voor uitgebreide informatie. Ook kunt u inlichtingen krijgen over academische ziekenhuizen en revalidatieadviescentra.

De *Spierziekten Infolijn* van de VSN is op werkdagen bereikbaar van 9.00 tot 12.30 uur op nummer 0900 5 480 480, 0,15 per minuut.

- geeft persoonlijke ondersteuning;
- brengt mensen met elkaar in contact;
- stimuleert het wetenschappelijk onderzoek, ook internationaal.

De VSN werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

De vele vrijwilligers van de VSN zijn onder meer actief in diagnose- en regiowerkgroepen. De diagnosewerkgroepen volgen de medische ontwikkelingen rond specifieke ziektebeelden, stimuleren het wetenschappelijk onderzoek en houden contact met verenigingen in het buitenland. Ook organiseren zij jaarlijks een informatieve bijeenkomst voor de betreffende leden. De meeste diagnosewerkgroepen brengen een- of tweemaal per jaar een eigen nieuwsbrief uit. Daarnaast zijn er regionale werkgroepen. Deze brengen leden met elkaar in contact en organiseren bijeenkomsten voor nieuwe leden, contactdagen, themabijeenkomsten en gespreksgroepen. De regionaal consulent beantwoordt vragen over vervoersvoorzieningen en woningaanpassingen.

Vereniging Spierziekten Nederland
Lt. Gen. van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
Telefoon 035 548 04 80
Fax 035 548 04 99
www.vsn.nl
www.spierziekten.nl