

Myotone dystrofie type 1

Je staat er niet alleen voor

Inhoud

Waarom deze brochure?	2	Aandachtspunten bij MD 1:	16
Voor wie?	2	Anesthesie	16
Inhoud	2	Kinderwens	17
Richtlijn en zorgstandaard	3	Zwangerschap en bevalling	17
Wat is myotone dystrofie type 1?	4	MD 1 in het dagelijks leven	18
Hoe wordt de diagnose gesteld?	5	Sociale contacten	18
		Partner en gezin	19
		Werk	19
Hoe organiseer ik mijn zorg?	6		
Jaarlijkse controle	6	Kinderen en jongeren met MD 1	20
Eén centrale zorgverlener	6		
Wie kan uw centrale zorgverlener zijn?	7	Wat heeft Spierziekten Nederland u te bieden?	21
Individueel zorgplan	8		
		Meer informatie	23
Uw zorg	9	Bijlagen	24
Revalidatiezorg	9	Goed voorbereid naar de centrale zorgverlener	24
Medische zorg in ziekenhuizen	9	Checklist jaarlijkse controle	25
Expertisecentrum	10	Anesthesie en myotone dystrofie type 1	27
Spierziekten Nederland	10		
Informeer uw zorgverleners	10		
Hoe worden klachten van MD 1 behandeld?	11		
Hart	11		
Ademhaling	12		
Maag en darmen	13		
Gezicht en hals	13		
Karakter en gedrag	14		
Spijeren	15		
Ogen	15		

Waarom deze brochure?

Myotone dystrofie type 1 (MD 1), ook wel dystrofia myotonica type 1 of ziekte van Steinert genoemd, is een zeldzame spierziekte. Behalve de spieren kunnen ook veel andere organen klachten geven. Mensen met MD 1 kunnen in de loop van het ziekteproces met veel verschillende zorgverleners te maken krijgen. Deze brochure biedt hulp bij het organiseren van uw zorg.

Voor wie?

De informatie in deze brochure is bedoeld voor mensen met myotone dystrofie type 1 (MD 1) en voor hun directe omgeving. MD 1 is een ziekte die een grote invloed kan hebben op het dagelijks leven, op het gezin, op vriendschappen en relaties. Dat is het geval als u zelf aan de ziekte lijdt, maar ook als u partner, vriend of vriendin bent van iemand met MD 1, of behoort tot het gezin of de naaste familie. Als naaste kunt u ervaren dat de ziekte ook voor u veel gevolgen heeft. U gaat vaak een steeds grotere rol spelen in de zorg voor de persoon met MD 1. U hebt mogelijk een andere of aanvullende kijk op het ziekteproces en de verschijnselen die zich voordoen. Vanuit die positie kunt u degene met MD 1 tot steun zijn en een belangrijke inbreng hebben in contacten met zorgverleners. U kunt ook zelf behoefte hebben aan ondersteuning. Daarom zijn de informatie en de aanbevelingen in deze brochure nadrukkelijk ook voor u bedoeld.

Inhoud

U leest hoe de zorg voor mensen met MD 1 eruit kan zien. Welke zorgverleners bij de behandeling betrokken kunnen zijn, waarvoor u bij deze zorgverleners terecht kunt en hoe u de zorg kunt organiseren. Ook komt u te weten wat Spierziekten Nederland, dé patiëntenorganisatie voor mensen met een spierziekte, voor u kan betekenen. Deze informatie is bedoeld als aanvulling op de bestaande uitgaven van Spierziekten Nederland.

Naast informatie over de zorgverlening treft u informatie aan over de ziekte: de verschijnselen van MD 1, de ernst van de ziekte en de gevolgen. De onderwerpen zullen niet altijd op uw situatie van toepassing zijn. Dit is afhankelijk van de vorm van MD 1. Daarnaast heeft niet iedereen dezelfde klachten.

In deze brochure ligt de nadruk op volwassenen met MD 1. Voor kinderen en jongeren is vaak apart aandacht nodig. In deze brochure beperken wij ons tot enige algemene informatie.

Richtlijn en zorgstandaard

De informatie in deze brochure is gebaseerd op de richtlijn MD 1 en de zorgstandaard MD 1.

De multidisciplinaire richtlijn 'Behandeling en begeleiding van volwassenen met myotone dystrofie type 1' is opgesteld door een aantal artsen die veel kennis van en ervaring met de behandeling van MD 1 hebben. De richtlijn is bedoeld voor artsen en andere zorgverleners die mensen met MD 1 behandelen, zoals neurologen, cardiologen, longartsen, revalidatieartsen en maag-darm-leverartsen. In de richtlijn MD 1 wordt vanuit medisch oogpunt beschreven hoe volwassenen (van achttien jaar en ouder) met MD 1 het best behandeld worden. U kunt de richtlijn downloaden via www.spierziekten.nl. De informatie in deze brochure is ook gebaseerd op de zorgstandaard voor MD 1. De zorgstandaard voor MD 1 is bedoeld voor al diegenen die een rol spelen in de zorg voor mensen met MD 1. Naast artsen en andere zorgverleners kunnen dat bijvoorbeeld ook verzekeraars of beleidsmakers van ziekenhuizen zijn, of organisaties die toezicht houden, zoals de Inspectie voor de Gezondheidszorg. De zorgstandaard MD 1 beschrijft hoe het geheel van zorg voor mensen met MD 1 en hun naasten eruit zou moeten zien. Daarbij wordt uitgegaan van wat de persoon met de ziekte en zijn omgeving belangrijk vinden. Behalve voor medische onderwerpen is er in de zorgstandaard MD 1 ook aandacht voor thema's als het onderhouden van sociale contacten, de werksituatie, de relatie tussen partners en de situatie in het gezin.

Wat is myotone dystrofie type 1?

MD 1 is een erfelijke spierziekte. Afhankelijk van de vorm van MD 1 kunnen zich veel verschillende verschijnselen voordoen. Deze verschijnselen nemen meestal in de loop van de tijd in ernst toe.

MD 1 is een redelijk zeldzame spierziekte. Naar schatting heeft één op de achtduizend mensen in West-Europa deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn het vertraagd ontspannen van aangespannen spieren (myotonie) en een langzaam toenemende spierzwakte (dystrofie). Behalve de spieren kunnen ook andere organen klachten geven. Bovendien kan er sprake zijn van futloosheid en een grotere behoefte aan slaap. Kinderen met MD 1 hebben vaak problemen met leren. Ook gedragsproblemen komen voor.

MD 1 is erfelijk en komt even vaak voor bij mannen als bij vrouwen. Als één van de ouders de ziekte heeft, is er bij elk kind opnieuw een risico van 50% dat het MD 1 heeft. Opvallend bij MD 1 is dat binnen één familie de ziekteverschijnselen per generatie eerder beginnen en zich ernstiger uiteten. Dit wordt 'anticipatie' genoemd.

Er zijn globaal gesproken vier vormen van MD 1. Deze vormen verschillen wat betreft de leeftijd waarop de ziekte begint en de aard en ernst van de verschijnselen (zie tabel).

Vorm van MD 1	Beginleeftijd	Vroege symptomen	Latere symptomen
Milde vorm	Na vijftigste jaar	Staar	Myotonie Lichte spierzwakte
Volwassen vorm (klassieke type)	Tussen twaalf en vijftig jaar	Myotonie Spierzwakte Maag- en darmklachten	Ernstige spierzwakte, Staar, traagheid, weinig initiatief, slaperigheid, Orgaanstoornissen
Kindervorm	Tussen één en twaalf jaar	Leer- en gedragsproblemen Spraakproblemen Maag- en darmklachten	Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm
Congenitale (aangeboren) vorm	Vóór de geboorte (foetus)	Spierslapte Ademhalings-, slik- en spraakproblemen Klompvoetjes Verstandelijke beperking	Myotonie Spierzwakte Symptomen als bij de volwassen vorm

Tabel: De vier vormen van MD 1 de beginleeftijd, en de belangrijkste vroege en latere symptomen.

Zie voor meer informatie over de verschillende vormen MD 1 de website en de webwinkel van Spierziekten Nederland via www.spierziekten.nl.

Hoe wordt de diagnose gesteld?

De diagnose wordt meestal gesteld door een neuroloog op grond van ziekteverschijnselen die kenmerkend zijn voor MD 1, zoals myotonie en spierzwakte, maar de ziekte kan ook door een andere medisch specialist herkend worden. De meest precieze manier voor het stellen van de diagnose is door onderzoek van het DNA. Dit kan aan de hand van een buisje bloed. Het is mogelijk dat de huisarts of de specialist u verwijst naar een klinisch geneticus (erfelijkheidsdeskundige). De klinisch geneticus kan behulpzaam zijn bij het stellen van de diagnose en advies geven over het risico dat uw familieleden hebben op de aanleg voor de ziekte. Ook met vragen over erfelijkheid en een eventuele kinderwens kunt u bij de klinisch geneticus terecht.

Hoe organiseer ik mijn zorg?

Ga elk jaar op controle. Zorg ervoor dat u één centrale zorgverlener hebt die samen met u uw zorg bewaakt. Uw centrale zorgverlener is een arts (neuroloog of revalidatiearts) die goed op de hoogte is van MD 1 en met u samen de regie voert.

Jaarlijkse controle

MD 1 kan de spieren en veel andere organen aantasten. De ziekte is progressief, wat wil zeggen dat de verschijnselen in de loop van de tijd ernstiger worden. Niet alle verschijnselen zijn goed merkbaar, terwijl ze soms wel een risico voor de gezondheid kunnen vormen. Zo komen complicaties als hartritmestoornissen of longontsteking regelmatig voor.

Daarom is het belangrijk dat u regelmatig, liefst jaarlijks, op controle gaat bij een arts die goed bekend is met uw ziekte.

De jaarlijkse controle kan bestaan uit:

- een algemeen lichamenlijk onderzoek;
- het testen van myotonie en spierkracht;
- controle van uw hart – met behulp van een elektrocardiogram (ECG) – en bloeddruk;
- controle van de longfunctie.

Eén centrale zorgverlener

De jaarlijkse controle kan het best worden gedaan door een arts die bekend is met uw ziekte en zicht heeft op het geheel van uw ziekteproces en op de andere zorgverleners met wie u te maken heeft.

Deze arts kan eventueel worden bijgestaan door een deskundige uit zijn team, bijvoorbeeld een nurse practitioner (verpleegkundig specialist), die voor u het eerste aanspreekpunt is. Bij de centrale zorgverlener (of uw aanspreekpunt) kunt u dan met al uw vragen terecht.

Uw centrale zorgverlener bewaakt het verloop van uw ziekte en signaleert lichamelijke en psychosociale klachten op tijd. Daarnaast kan hij of zij u helpen bij het vinden van de juiste zorg. Bovendien speelt deze arts een rol bij het afstemmen van de zorg die door de diverse zorgverleners wordt verleend.

Uw centrale zorgverlener is bij voorkeur werkzaam in een team van zorgverleners die ervaring hebben met de behandeling van mensen met MD 1. Daarnaast heeft hij of zij nauw contact met andere medisch specialisten. Ook deze zorgverleners hebben liefst kennis van en ervaring met de zorg voor mensen met MD 1.

Naar aanleiding van de jaarlijkse controle kan uw centrale zorgverlener u zelf behandelen voor bepaalde klachten, of u verwijzen naar een andere medisch specialist of zorgverlener. Als bijvoorbeeld het ECG afwijkingen laat zien, wordt u verwezen naar een cardioloog. Deze is vervolgens verantwoordelijk voor de zorgverlening met betrekking tot uw hartklachten. Uw centrale zorgverlener blijft echter de eerste bij wie u met uw vragen terecht kunt. Ook voor uw huisarts en andere zorgverleners.

Wie kan uw centrale zorgverlener zijn?

De rol van centrale zorgverlener kan vaak goed ingevuld worden door een revalidatiearts of neuroloog, bij voorkeur met veel ervaring met de behandeling van mensen met MD 1. Deze vindt u bij revalidatiecentra die in spierziekten gespecialiseerd zijn, of bij een afdeling neurologie of revalidatiegeneeskunde van een (academisch) ziekenhuis. Raadpleeg de zorgwijzer op de website van Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl) voor een overzicht van artsen die gespecialiseerd zijn in MD 1.

Wat kunt u doen?

- Vraag een revalidatiearts (bijvoorbeeld van een spierziekterevalidatieteam) of een neuroloog met ervaring met of interesse in MD 1 om als uw centrale zorgverlener op te treden. Raadpleeg hiervoor de zorgwijzer (www.spierziekten.nl/zorgwijzer).
- Spreek met uw centrale zorgverlener af wat deze voor u kan betekenen en wat u zelf kunt doen.
- Neem elk jaar contact op met uw centrale zorgverlener voor controle. U kunt vragen of u hiervoor een oproep kunt ontvangen.
- Ga als persoon met MD 1 en partner, familielid of vriend samen op controle. Twee onthouden meer dan één, en degene die meegaat kan een aanvullende kijk hebben op de problemen en klachten.
- Bedenk van tevoren wat u wilt vragen. Maak gebruik van de checklist jaarlijkse controle (zie bijlage 2). Schrijf uw vragen eventueel van te voren op.
- Maak uw vragen en problemen goed kenbaar. Dit helpt om de zorg te krijgen die u nodig heeft.

Individueel zorgplan

Een individueel zorgplan kan u helpen om grip te houden op de ziekte. In het plan legt u afspraken over de zorg vast. Ook houdt u bij hoe de ziekte verloopt, met welke zorgverleners u te maken hebt en wat u en uw omgeving zelf doen.

U kunt uw centrale zorgverlener vragen om samen met u een individueel zorgplan op te stellen. Dit kan voor u een middel zijn om beter met de ziekte om te gaan. In een individueel zorgplan legt u alle afspraken en de zorg die u krijgt of wilt krijgen vast. Ook geeft u aan wat u zelf kunt doen om zo goed mogelijk te leven met MD 1.

Onderwerpen om vast te leggen:

- Welke klachten heeft u? Is daar in de loop van de tijd verandering in gekomen? Het gaat daarbij om lichamelijke klachten, maar ook om mogelijke andere klachten, bijvoorbeeld in contacten met anderen.
- Wat is er aan uw klachten te doen?
- Met welke zorgverleners heeft u te maken en wat doen zij?
- Wat kunt u als persoon met MD 1 en als naaste omgeving zelf doen om de klachten van de ziekte te beperken?
- Hoe kunt u als persoon met MD 1 en als naaste het beste omgaan met de ziekte?

Tijdens de jaarlijkse controles kunt u deze punten bespreken en wanneer dat nodig is het individueel zorgplan bijstellen.

Wat kunt u doen?

- Vraag uw centrale zorgverlener om de samen gemaakte afspraken vast te leggen, bij voorkeur in de vorm van een individueel zorgplan. Of maak zelf een individueel zorgplan. Zie de checklist jaarlijkse controle (bijlage 2).

Uw zorg

MD 1 kan veel verschillende medische klachten geven. De ziekte kan ook gevolgen hebben voor het dagelijks leven. Verschillende zorgverleners kunnen u helpen hiermee om te gaan, om de gevolgen te beperken. Ook Spierziekten Nederland kan u bijstaan.

Revalidatiezorg

Het hangt af van de vorm van MD 1 welke klachten u ervaart. De ziekte kan ook gevolgen hebben voor de omgang met uw partner, familie of vrienden, voor activiteiten in of buitenshuis, of voor uw werk. Revalidatiezorg kan vaak veel voor u betekenen. Het doel van revalidatie is om mensen te steunen in het zelfstandig blijven leven, wonen en werken.

De zorgverleners in een spierziektorevalidatieteam hebben veel kennis over spierziekten als MD 1 en ervaring met de behandeling en begeleiding van mensen met een spierziekte. Zij kijken niet alleen naar specifieke problemen op een bepaald terrein, maar ook naar de last die u en uw naasten daarvan in het dagelijks leven ervaren en naar de samenhang met andere zaken. Bij de behandeling kunnen verschillende zorgverleners ingeschakeld worden, zoals een fysiotherapeut, ergotherapeut, diëtist, logopedist, maatschappelijk werker, psycholoog of orthopedagoog. De zorgverleners werken samen in een team, dat onder leiding staat van de revalidatiearts. Dit team zorgt er gezamenlijk voor dat alle gevolgen van MD 1 voor het functioneren aan de orde komen. U kunt uw revalidatiearts vragen uw centrale zorgverlener te zijn.

Wat kunt u doen?

- Is uw centrale zorgverlener een revalidatiearts, dan zult u al ervaring hebben met de betreffende zorg en zorgverleners. Mogelijk mist u nog zorg op een bepaald terrein. Vraag dan aan uw revalidatiearts wat de mogelijkheden zijn.
- Heeft u een andere arts als centrale zorgverlener, vraag dan of het zinvol is om een verwijzing naar een revalidatiecentrum te krijgen, liefst een spierziektorevalidatieteam.
- Raadpleeg de zorgwijzer op de website van Spierziekten Nederland (www.spierziekten.nl/zorgwijzer) om te zien waar u bij u in de buurt een spierziektorevalidatieteam vindt.

Medische zorg in ziekenhuizen

Bij de behandeling van MD 1 heeft u vaak te maken met verschillende medisch specialisten, zoals een neuroloog, cardioloog, maag-darm-leverarts of longarts. Het is belangrijk dat uw medisch specialisten ervaring hebben met MD 1. Wanneer u met meerdere medisch specialisten te maken hebt, is het voor de zorg die u krijgt belangrijk dat zij in grote lijnen van elkaar weten hoe de behandeling eruit ziet. Daarnaast is het voor u handig als uw medisch specialisten zoveel mogelijk in hetzelfde ziekenhuis werken. Er is dan vaak sprake van een goed samenhangend zorgaanbod. Meestal is dit het geval in de universitaire medische centra (UMC's). Ook de revalidatiezorg kan deel uitmaken van een UMC (deze kan ook plaatsvinden in een

onafhankelijk spierziekterevalidatiecentrum). U kunt uw neuroloog of revalidatiearts vragen om uw centrale zorgverlener te zijn. Zie voor een UMC in uw regio de zorgwijzer (www.spierziekten.nl/zorgwijzer).

Expertisecentrum

In het Radboudumc te Nijmegen en in het Maastricht Universitair Medisch Centrum (MUMC+) heeft een aantal medisch specialisten zich gespecialiseerd in de behandeling van MD 1. Zij vormen samen een MD 1- expertisecentrum waar mensen met MD 1 uit heel Nederland terecht kunnen. Woont u in de buurt van het MD 1- expertisecentrum, dan kunt u de neuroloog van dat centrum tevens vragen om uw centrale zorgverlener te zijn. Woont u verder weg, maar vindt u in uw eigen omgeving geen centrale zorgverlener, of zijn uw zorgvragen erg complex, dan kunt u deze vraag ook met hen bespreken. Het MD 1- expertisecentrum zal u voor verdere behandeling en begeleiding zoveel mogelijk doorverwijzen naar zorgverlener(s) bij u in de buurt.

Ook voor een uitgebreider advies of een second opinion kunt u contact opnemen met het MD 1 - expertisecentrum.

Uw centrale zorgverlener en andere zorgverleners kunnen bij het MD 1- expertisecentrum terecht voor advies. Bijvoorbeeld wanneer zij twijfelen over de juiste behandeling of als er sprake is van complexe problematiek.

Spierziekten Nederland

Spierziekten Nederland is de organisatie voor mensen met een spierziekte. Spierziekten Nederland heeft veel informatie over myotone dystrofie type 1: folders, brochures, een korte film en andere uitgaven, bijvoorbeeld over erfelijkheid, voeding en hulpmiddelen. Maar ook: lezingen van specialisten en andere deskundigen. U kunt vragen voorleggen en contact hebben met mensen die in dezelfde situatie verkeren. Zie voor meer informatie zie pagina 21.

Informeer uw zorgverleners

MD 1 is een ziekte die bij veel mensen niet bekend is. Niet elke zorgverlener kan daarom veel kennis over deze ziekte hebben, of ervaring met de behandeling ervan. Wanneer uw zorgverlener minder bekend is met MD 1 is aan te raden informatie over het ziektebeeld te verschaffen. U kunt uw centrale zorgverlener vragen wat hij of zij daarin voor u kan betekenen. U kunt ook zelf de nodige informatie geven. Dit kan bijvoorbeeld met behulp van de verschillende brochures van Spierziekten Nederland. Zo is er speciaal voor de huisarts een huisartsenbrochure over MD 1.

Wat kunt u doen?

- Raadpleeg de zorgwijzer op www.spierziekten.nl/zorgwijzer voor informatie over medisch specialisten met veel kennis over en ervaring met de behandeling van MD 1. Hier vindt u ook de contactpersonen van het MD 1-expertisecentrum.
- Kies bij voorkeur een ziekenhuis waar meerdere medisch specialisten met kennis van spierziekten/ MD 1 werkzaam zijn.
- Informeer zorgverleners die minder bekend zijn met MD 1 met behulp van de brochures van Spierziekten Nederland (zie de webwinkel op www.spierziekten.nl).
- Vraag uw centrale zorgverlener wat of hij of zij hierin voor u kan betekenen.

Hoe worden klachten van MD 1 behandeld?

Genezing van MD 1 is niet mogelijk. Wel kan er veel aan gedaan worden om zo goed mogelijk te leven met deze ziekte. Naast medische problemen kunnen er ook veranderingen in karakter en gedrag optreden. Omdat de klachten zo wisselend en complex kunnen zijn, is meestal begeleiding door verschillende zorgverleners nodig.

Afhankelijk van de vorm van MD 1 die u hebt, kunt u te maken krijgen met verschillende klachten of problemen.

Hart

Mensen met MD 1 kunnen problemen krijgen met het hart. Er kunnen hartritme- en geleidingsstoornissen ontstaan. Ook de hartspier zelf kan zijn aangedaan. Vaak merkt u daar zelf weinig of niets van. Het is belangrijk dat er tijdig wordt ingegrepen. Neem daarom bij klachten als duizeligheid, kortademigheid, hartkloppingen en de neiging tot flauwvallen direct contact op met uw centrale zorgverlener of cardioloog voor een controle van uw hart.

Onderzoek

Ook als u zelf geen verschijnselen ervaart die op hartproblemen kunnen wijzen, zal uw centrale zorgverlener jaarlijks uw hartfunctie controleren. Naast lichamelijk onderzoek maakt de centrale zorgverlener een elektrocardiogram (ECG), ook wel hartfilmpje genoemd. Een ECG maakt de elektrische activiteit van het hart zichtbaar.

Als het ECG afwijkingen laat zien, verwijst uw centrale zorgverlener u naar de cardioloog. Dit gebeurt ook als er andere tekenen zijn van hartproblemen. De cardioloog onderzoekt u verder, met onder meer een *24-uurs Holteronderzoek*. Met dit onderzoek worden hartritmestoornissen vastgelegd. Het onderzoek wordt uitgevoerd met een draagbare recorder die uw hartritme gedurende 24 uur registreert. Ook maakt de cardioloog een *echocardiogram*, hiermee wordt de structuur en het functioneren van uw hart verder onderzocht.

Als u zelf geen verschijnselen ervaart die op hartproblemen kunnen wijzen en als uit het onderzoek van uw centrale zorgverlener en het ECG geen afwijkingen blijken, verwijst uw centrale zorgverlener u in ieder geval om de twee tot vijf jaar naar de cardioloog voor een 24-uurs Holteronderzoek en een echocardiogram.

Wat wordt er aan gedaan?

Bij geleidingsstoornissen kan de cardioloog een pacemaker plaatsen. Deze geeft een elektrische prikkel wanneer het hart te langzaam of onregelmatig klopt. De pacemaker wordt vlak onder de huid geplaatst, dit gebeurt onder plaatselijke verdoving.

Bij ernstige ritmestoornissen, afkomstig uit de hartkamers of als de pompfunctie van het hart

ernstig is afgenomen, kan een interne defibrillator (ICD) geplaatst worden. Dit apparaat kan ernstige ritmestoornissen herstellen. Net als een pacemaker wordt de ICD onder plaatselijke verdoving onder de huid geplaatst.

Wat kunt u doen?

- Laat jaarlijks uw hart controleren bij uw centrale zorgverlener of cardioloog.
- Wees alert op klachten als duizeligheid, kortademigheid, hartkloppingen en de neiging tot flauwvallen. Neem bij deze klachten direct contact op met uw centrale zorgverlener of cardioloog.

Ademhaling

Als de kracht van de ademhalingsspieren afneemt, kunnen ademhalingsklachten ontstaan. De longen zijn niet goed in staat koolzuur uit te scheiden en het lichaam van voldoende zuurstof te voorzien. Ook minder aansturing vanuit de hersenen kan tot ademhalingsproblemen leiden. Een voorbeeld hiervan is het slaapapneusyndroom. Hierbij ontstaan tijdens de slaap perioden van ademstilstand of een verminderde ademhaling.

Neem bij slaperigheid overdag, onrustig slapen en naar dromen/nachtmerries, ochtendhoofdpijn, concentratieproblemen en vaak en zwaar moeten ademen contact op met uw centrale zorgverlener. Deze klachten worden gauw over het hoofd gezien. De omgeving merkt ze vaak eerder op dan de persoon met MD 1 zelf.

Onderzoek

Het is belangrijk dat uw centrale zorgverlener jaarlijks uw klachten die op ademhalingsproblemen kunnen wijzen onderzoekt. Jaarlijks wordt uw longfunctie getest, liefst terwijl u zit én terwijl u ligt. Eventueel wordt een bloedgasanalyse gedaan. Hierbij wordt gekeken naar de verhouding tussen zuurstof en koolzuur in uw bloed. Als het longfunctieonderzoek op afwijkingen wijst, of als andere klachten daar aanleiding toe geven, wordt u verwezen naar een longarts of naar een centrum voor thuisbeademing (CTB). Klachten als slaperigheid overdag kunnen ook een andere oorzaak hebben. Uw centrale zorgverlener kan u daarom ook voor nader onderzoek verwijzen naar een neuroloog.

Wat wordt er aan gedaan?

Met behulp van een polysomnografie (slaaponderzoek) kan bepaald worden of ademhalingsondersteuning nodig is. Door 's nachts de ademhaling met behulp van een beademingsapparaat te ondersteunen, komen de ademhalingsspieren tot rust. Overdag kunnen ze dan zelf het werk doen. Sommige mensen met MD 1 hebben hier baat bij: de kwaliteit van het slapen verbetert en de slaperigheid, vermoeidheid en andere klachten overdag nemen af.

Andere problemen: longontsteking

Problemen met de longen kunnen zich ook voordoen als u moeite hebt met slikken of ophoesten. Er kan hierdoor voedsel in de luchtpijp komen, waardoor u zich verslikt. Ook kunt u zich verslikken in speeksel.

Door het verslikken in speeksel of voedsel, ook wel *aspiratie* genoemd, is er kans op een 'verslik-longontsteking'. Een longontsteking kan voor mensen met MD 1 levensbedreigend zijn. Het is daarom noodzakelijk dat u direct behandeld wordt met antibiotica. U kunt hiervoor terecht bij uw centrale zorgverlener of uw huisarts. *Let op: de huisarts is vaak niet bekend met de risico's van een longontsteking bij MD 1. Informeer uw huisarts daarom zo nodig met de huisartsenbrochure van Spierziekten Nederland of vraag uw centrale zorgverlener dit voor u te doen.*

Bij problemen met slikken of hoesten kan uw centrale zorgverlener u verwijzen naar een KNO-

arts of logopedist, eventueel naar beiden. Ook verwijzing naar een fysiotherapeut kan zinvol zijn, om technieken te leren om beter te hoesten. Als u regelmatig longontstekingen of 'verslik-longontstekingen' heeft, zal uw centrale zorgverlener u verwijzen naar een longarts of CTB-arts.

Wat kunt u doen?

- Neem bij onrustig slapen, ochtendhoofdpijn en slaperigheid overdag contact op met uw centrale zorgverlener voor nader onderzoek naar ademhalingsproblemen. Stel dit niet uit!
- Bij een (dreigende) longontsteking is het belangrijk dat u direct antibiotica krijgt voorgeschreven door uw centrale zorgverlener of de huisarts.
- Vraag uw centrale zorgverlener bij problemen met slikken of hoesten of een verwijzing naar een logopedist, fysiotherapeut of KNO-arts zinvol kan zijn.

Maag en darmen

Veel mensen met MD 1 hebben of krijgen op den duur problemen met de spijsvertering. Klachten als diarree, obstipatie, langdurige buikpijn en incontinentie van ontlasting kunnen erg hinderlijk zijn. Uw centrale zorgverlener kan bepalen welke zorgverlener u in dat geval verder kan behandelen, bijvoorbeeld een diëtist of maag-darm-leverarts. Ook wanneer u problemen hebt met eten en daardoor veel gewicht verliest kan uw centrale zorgverlener nagaan wie u het best kan behandelen. Een diëtist met ervaring met MD 1 (bijvoorbeeld een diëtist in een spierziekterevalidatieteam) kan u advies geven over de juiste voeding om op gewicht te blijven, of bij obstipatie of andere maag- en darmproblemen. Vervolgens kunt u met dit advies terecht bij een diëtist bij u in de buurt.

Wat kunt u doen?

- Neem bij ernstige buikpijn of buikkrampen altijd direct contact op met uw huisarts of met uw centrale zorgverlener.
- Vraag bij buikklachten als diarree en obstipatie uw huisarts of centrale zorgverlener om een verwijzing naar een maag-darm-leverarts of diëtist. Een diëtist kan u adviseren over aanpassingen in uw voedingspatroon.

Gezicht en hals

Slikken

Het kan zijn dat u door spierzwakte in gezicht en hals moeilijker gaat slikken. Een logopedist die bij voorkeur ervaring heeft met MD 1 (bijvoorbeeld van een spierziekterevalidatieteam) kan u adviseren over het eten, kauwen en slikken. Vervolgens kunt u met dit advies terecht bij een logopedist bij u in de buurt.

In sommige gevallen kan de KNO-arts u verder behandelen. Als u zich regelmatig verslikt, kan er namelijk een 'verslik-longontsteking' ontstaan (zie onder Ademhaling). Uw centrale zorgverlener zal tijdens de jaarlijkse controle bepalen of het nodig is u naar de KNO-arts door te verwijzen.

Spraak

U kunt door de spierzwakte meer moeite hebben met duidelijk spreken. Ook hiervoor kan uw centrale zorgverlener u verwijzen naar een logopedist. Ga bij voorkeur naar een logopedist van een spierziekterevalidatieteam of MD 1-expertisecentrum, die ervaring heeft met MD 1. Vervolgens kunt u met dit advies terecht bij een logopedist bij u in de buurt.

Wat kunt u doen?

- Vraag bij problemen met spreken, slikken, kauwen en eten of uw centrale zorgverlener u kan verwijzen naar een logopedist.

Communicatie

De spierzwakte in uw gezicht kan u parten spelen in contacten met mensen die u niet kennen. U kunt ongewild een norse of ongeïnteresseerde indruk maken. Wees hier alert op en vertel zo nodig wat er aan de hand is.

Wat kunt u doen?

- Vertel anderen zo nodig dat uw gezichtsuitdrukking het gevolg is van spierzwakte en dat dit niet betekent dat u geen interesse hebt of boos bent.

Karakter en gedrag

Naast lichamelijke klachten zijn er vaak veranderingen in karakter en gedrag. Deze hangen samen met betrokkenheid van de hersenen. Traagheid, slaperigheid, weinig initiatief en futloosheid zijn allemaal symptomen van de ziekte. Anderen kunnen merken dat de stemming van degene met MD 1 wisselt, of dat hij of zij star reageert. Deze veranderingen worden vooral door de omgeving als hinderlijk ervaren. Zelf merkt de persoon met MD 1 hier meestal niet zo veel van.

Uw centrale zorgverlener kan u verwijzen naar een neuroloog, maatschappelijk werker of psycholoog (bij voorkeur werkzaam in een spierziekterevalidatieteam). Een schema voor de dagelijkse activiteiten kan helpen om met futloosheid en vermoeidheid om te gaan.

Slaperigheid overdag kan verschillende oorzaken hebben (zie ook Ademhaling). Afhankelijk van het soort symptomen kan de slaperigheid worden bestreden met hazenslaapjes overdag, korter dan dertig minuten per keer, of met het medicijn modafinil (Modiodal). Soms is nachtelijke beademing nodig en wordt u verwezen naar een centrum voor thuisbeademing (CTB), zie de aandachtspunten onder Ademhaling.

Wat kunt u doen?

- Vraag als u weinig fut heeft, overdag erg slaperig bent of u moeilijk tot iets kunt zetten advies aan uw centrale zorgverlener. Mogelijk is er een samenhang met ademhalingsproblemen, zie onder Ademhaling. Stel daarom uw afspraak met de centrale zorgverlener niet uit!
- Beperk het slapen overdag tot hazenslaapjes korter dan dertig minuten per keer (zet de wekker).
- Vraag bij slaperigheid overdag aan uw centrale zorgverlener of het medicijn modafinil (Modiodal) iets voor u zou kunnen betekenen.
- Maak een schema voor de dagelijkse activiteiten en probeer u hieraan te houden. Zorg voor regelmaat en voldoende rust.
- Vraag uw partner of anderen in uw naaste omgeving om samen met u het schema voor de dagelijkse activiteiten op te stellen en om u te helpen zich daaraan te houden. Vraag uw partner of ander familielid ook om samen met u naar afspraken met artsen en andere zorgverleners te gaan en zijn of haar kijk op uw ziekte te geven.

Spiere

Het vertraagd ontspannen van aangespannen spieren (myotonie) is een kenmerk van MD 1. Vooral in de handen kunt u hier last van hebben. De klachten zijn meestal niet zo ernstig dat behandeling nodig is. Als dat wel zo is kan het medicijn Mexiletine helpen.

U verliest door de ziekte steeds meer spierkracht. In het dagelijks leven leidt dit tot beperkingen.

Het zwakker worden van de spieren in de onderbenen maakt dat u eerder struikelt en vaker valt.

Onderschat dit niet: een val kan soms ernstige gevolgen hebben! De revalidatiearts (van bijvoorbeeld een spierziektorevalidatieteam) en zijn of haar team kunnen u advies geven over hulpmiddelen die dan van pas kunnen komen, zoals aangepaste schoenen of orthesen. Ook kunnen revalidatiearts en -team u adviseren hoe u het beste kunt bewegen.

De fysiotherapeut kan helpen om de spierfunctie en conditie te verbeteren. Bij het sporten en bewegen moet overbelasting van uw spieren zoveel mogelijk voorkomen worden. Wees er alert op dat uw fysiotherapeut misschien niet bekend is met de verschijnselen van MD 1. U kunt uw fysiotherapeut eventueel informeren met behulp van de verschillende uitgaven van Spierziekten Nederland. Ook kan uw fysiotherapeut advies vragen aan een collega fysiotherapeut die werkzaam is in een spierziektorevalidatieteam.

Een ergotherapeut kan u laten zien hoe u dagelijkse activiteiten als wassen, aankleden en eten het best kunt uitvoeren. De ergotherapeut of maatschappelijk werkende kan u ook helpen bij het inschakelen van thuiszorg en het regelen van aanpassingen in en om huis, waardoor u zich zo lang mogelijk zelf kunt redden.

Wat kunt u doen?

- Neem als klachten als spierzwakte en myotonie toenemen en u steeds meer in uw dagelijks leven beperken contact op met een revalidatiearts (van bij voorkeur een spierziektorevalidatieteam). Het spierziektorevalidatieteam kan u helpen zo lang mogelijk zelfstandig te blijven.
- Vallen komt veel voor bij mensen met MD 1, soms met ernstige gevolgen. Blijf als u slecht ter been bent daarom niet te lang 'gewoon' doorlopen of fietsen, maar vraag tijdig advies aan uw revalidatiearts of ergotherapeut.
- Hulpmiddelen en aanpassingen in en om huis kunnen u helpen om mobiel en zelfredzaam te blijven. Vraag hierover tijdig advies aan uw revalidatiearts, fysiotherapeut en/of ergotherapeut.
- Vraag uw fysiotherapeut om suggesties voor aangepast sporten en bewegen.

Ogen

Een deel van de mensen met MD 1 krijgt last van staar. Deze staar is goed te opereren. Als u problemen hebt met lezen en in het donker zien en last hebt van tegenlicht, maak dit dan kenbaar bij uw centrale zorgverlener. De oogarts kan u bij klachten met uw ogen verder behandelen.

Wat kunt u doen?

- Informeer als u een operatie moet ondergaan uw oogarts over de risico's bij anesthesie, zie bijlage 3.

Aandachtspunten bij MD 1

Anesthesie

Indien mogelijk heeft een operatie onder lokale verdoving de voorkeur.

Als u een operatie onder algehele anesthesie moet ondergaan is het **van levensbelang** om tijdig vóór de operatie de chirurg en anesthesioloog mee te delen dat u MD 1 heeft. Bij gebruik van bepaalde middelen is er tijdens en na een algehele anesthesie een grote kans op levensbedreigende hart- en longcomplicaties. Wanneer de anesthesioloog hier van tevoren van op de hoogte is, kunnen maatregelen worden genomen.

Vraag ook of de anesthesioloog tevoren contact opneemt met uw centrale zorgverlener.

Vóór de operatie zal de anesthesioloog een electrocardiogram (ECG) maken. Zo nodig wordt u door de cardioloog verder onderzocht. Wanneer u onder algehele anesthesie moet worden geopereerd zal de anesthesioloog u verwijzen naar de longarts voor verder onderzoek. Ook bij longklachten of een verhoogd risico op ademhalingscomplicaties wordt u verwezen naar de longarts.

De volgende middelen mogen bij een algehele anesthesie nooit bij iemand met MD 1 worden toegepast:

- depolariserende spierverslappers (zoals succinylcholine);
- acetylcholinesteraseremmers (zoals neostigmine);
- langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines (middelen die versuffen, kalmeren, en spieren verslappen).

Verder zal de anesthesioloog rekening moeten houden met de dosis pijnstillende middelen (opioïden) en worden langwerkende pijnstillende middelen afgeraden.

Na een operatie onder gehele anesthesie moeten uw hart en ademhaling altijd nog minimaal 24 uur bewaakt worden.

Wat kunt u doen?

- Vraag als u een operatie moet ondergaan nadrukkelijk of lokale verdoving mogelijk is.
- Deel de chirurg en anesthesioloog tijdig vóór een operatie mee dat u MD 1 heeft en dat bepaalde anesthesiemiddelen absoluut niet gebruikt mogen worden. Gebruik hiervoor bijlage 3.
- Vraag of de anesthesioloog tevoren contact opneemt met uw centrale zorgverlener.

Spierziekten Nederland heeft een SOS-kaartje voor mensen met MD 1. Dit attendeert anderen op uw ziekte en op aandachtspunten bij de behandeling, indien nodig.

Kinderwens

Wanneer u of uw partner MD 1 heeft en u wilt graag zwanger worden, is aan te raden om u voor er sprake is van een zwangerschap te laten verwijzen naar een klinisch genetisch centrum. U kunt dan de mogelijkheden bespreken.

Wanneer u of uw partner MD 1 heeft en u bent in verwachting, dan is er een risico van 50% dat het kind de ziekte ook heeft. Met behulp van prenataal onderzoek (vlokkentest of vruchtwaterpunctie) kan dit bij het ongeboren kind worden onderzocht. De klinisch geneticus kan u en uw partner meer informatie geven over prenatale diagnostiek.

Wanneer er nog geen sprake is van zwangerschap, kan preimplantatie genetische diagnostiek (PGD) worden overwogen. Na reageerbuisbevruchting worden de cellen onderzocht op MD 1. Een niet aangedaan vruchtje wordt daarna in de baarmoeder geplaatst. Op die manier weet u zeker dat uw kind de ziekte niet erft. Zie voor meer informatie: www.pgdnederland.nl.

Zwangerschap en bevalling

Als u zwanger bent en MD 1 hebt, of als u een kind verwacht dat mogelijk MD 1 heeft, is medische begeleiding door een gynaecoloog en bevallen in het ziekenhuis noodzakelijk. Zwangerschap en bevalling brengen namelijk risico's met zich mee voor moeder en kind. Het is belangrijk dat u vanaf het begin van de zwangerschap tot en met de bevalling wordt begeleid door een gynaecoloog die kennis heeft van MD 1 en ervaring met deze ziekte, bij voorkeur in een universitair medisch centrum (UMC). Stel uw gynaecoloog vanaf het begin van de zwangerschap op de hoogte van de ziekte.

Wat kunt u doen?

- Vraag uw centrale zorgverlener of huisarts om een verwijzing naar een gynaecoloog die werkzaam is in een UMC voor begeleiding van uw zwangerschap en bevalling.
- Stel uw gynaecoloog op de hoogte van uw ziekte met behulp van het informatiemateriaal van Spierziekten Nederland.
- Informeer uw gynaecoloog ook over de risico's bij anesthesie, zie onder Anesthesie.

MD 1 in het dagelijks leven

MD 1 kan een grote invloed hebben op contacten met de buitenwereld. De partner en naaste omgeving kunnen daarbij een grote steun zijn. Wel is het belangrijk te voorkomen dat zij overbelast raken.

Sociale contacten

De lichamelijke en mentale gevolgen van de ziekte maken het lastiger om sociale contacten te onderhouden. Meestal weten degenen buiten uw directe omgeving niet precies wat de ziekte inhoudt. Ze kunnen daardoor minder goed omgaan met futloosheid, gebrek aan initiatief of minder flexibel gedrag. Het is belangrijk dat degenen met wie u vaker contact heeft weten dat dit symptomen zijn van de ziekte.

Misschien schaamt u zich wel eens voor deze gevolgen van de ziekte, of maken ze u onzeker. Als u aan die gevoelens toegeeft, werkt dat verlamdend op het ondernemen van activiteiten. Trek daarom tijdig aan de bel. Er zijn verschillende hulpverleners die u kunnen steunen in het omgaan met deze gevoelens. Hierbij kunt u denken aan (medisch) maatschappelijk werkers, geestelijk verzorgers, maar ook aan gespecialiseerde verpleegkundigen, seksuologen, psychologen of psychiaters. Bij voorkeur hebben deze hulpverleners specifieke kennis van of ervaring met de gevolgen van MD 1 of zijn ze verbonden aan een spierziekterevalidatieteam. Uw centrale zorgverlener of revalidatiearts kan eventueel verwijzen naar deze psychosociale hulpverleners.

Wat kunt u als persoon met MD 1 doen?

- Probeer actief te blijven. Onderneem regelmatig activiteiten buitenshuis en probeer andere mensen te blijven zien. Vraag uw partner of degenen in uw directe omgeving om u hierin te stimuleren.
- Neem zo nodig via uw centrale zorgverlener of revalidatiearts contact op met een psychosociaal hulpverlener die ervaring heeft met het begeleiden van mensen met MD 1.

Wat kunt u als naaste omgeving doen?

- Probeer de persoon met MD 1 zoveel mogelijk te stimuleren en samen dingen te ondernemen waar u beiden plezier in hebt. Het helpt om uw verwachtingen niet te hoog in te stellen. Ga ervan uit dat u uw verwachtingen naarmate de ziekte in ernst toeneemt, steeds moet bijstellen.
- Ga zoveel mogelijk mee naar afspraken met zorgverleners of behandelingen. Als naaste heeft u een aanvullend beeld van de klachten. Iemand met MD 1 is snel geneigd te zeggen dat het 'goed' met hem of haar gaat, terwijl u daar een heel ander idee van kunt hebben. Bespreek voorafgaand aan de afspraak met de persoon met MD 1 welke klachten of problemen er spelen. U kunt hiervoor de checklist jaarlijkse controle gebruiken (bijlage 2).
- Neem zo nodig via de centrale zorgverlener of revalidatiearts contact op met een psychosociaal hulpverlener die ervaring heeft met het begeleiden van mensen met MD 1.

Partner en gezin

Door de ziekte kan de relatie tussen partners of met andere gezinsleden onder druk komen te staan. Vermoeidheid, spierzwakte, maag-darmproblemen of andere lichamelijke verschijnselen kunnen een rol spelen, maar vaak zijn het vooral de veranderingen in karakter of gedrag die een grote invloed hierop hebben.

De partner zal in de loop van de tijd steeds meer alleen verantwoordelijk worden voor het reilen en zeilen van huishouden en gezin. Daarnaast komen ook het regelen van zorg en de mantelzorg in toenemende mate op zijn of haar schouders terecht. Dat kan leiden tot overbelasting. Door de problemen te onderkennen en te bespreken kan er op tijd passende hulp worden ingeschakeld. Een psycholoog of maatschappelijk werker (van het spierziekterevalidatieteam) kan helpen bij deze problemen en in de onderlinge communicatie.

Wat kunt u doen?

- Blijf als partner of naaste familie niet tobben met problemen in uw relatie of gezin. Neem op tijd contact op met de centrale zorgverlener. Maak problemen in (mantel)zorg, huishouden, financiën of opvoeding van de kinderen kenbaar. Een spierziekterevalidatiecentrum heeft een team van verschillende hulpverleners die u kunnen ondersteunen om zo goed mogelijk om te gaan met alle gevolgen van MD 1, ook wanneer deze sociaal of psychisch van aard zijn.
- Probeer geregeld tijd vrij te maken voor uzelf. Houd contact met vrienden, blijf sporten of neem de tijd voor uw hobby's. Plan in ieder geval regelmatig een activiteit in waar u zelf plezier in heeft.
- Veel partners en andere gezinsleden van mensen met MD 1 hebben baat bij contact met anderen die in dezelfde situatie verkeren. Het delen van ervaringen en tips kan helpen met de ziekte om te gaan. Spierziekten Nederland maakt dit mogelijk (via www.spierziekten.nl of www.iemandzoalsik.nl). Regelmatig organiseert Spierziekten Nederland gespreksgroepen en andere bijeenkomsten.
- Zie ook de brochure *Myotone dystrofie, Omgaan met de ziekte* van Spierziekten Nederland en de korte film *MD 1: Je staat er niet alleen voor* (via www.spierziekten.nl of YouTube).

Werk

De ziekte kan gevolgen hebben voor uw arbeidssituatie. Op den duur zullen er waarschijnlijk aanpassingen nodig zijn in het werktempo, de duur van het werk of het soort werk dat u doet. De bedrijfsarts kan u helpen bij deze veranderingen in uw arbeidssituatie. Uw centrale zorgverlener kan met uw toestemming eventueel contact opnemen met de bedrijfsarts. U kunt de bedrijfsarts ook zelf wijzen op het informatiemateriaal over uw ziekte en de website van Spierziekten Nederland. Probeer een goede relatie met uw werkgever en collega's te onderhouden. Soms kan het helpen om uw collega's of leidinggevende op de hoogte te stellen van uw ziekte. Uw centrale zorgverlener kan u daarover adviseren of hier een rol in spelen. Spierziekten Nederland organiseert regelmatig workshops rond dit thema, onder andere over effectief communiceren op het werk. Ook zijn er online workshops. Zorgverleners van spierziekterevalidatiecentra hebben vaak ervaring met onderwerpen die verband houden met de werksituatie en kunnen u hierin verder begeleiden.

Wat kunt u doen?

- Vraag voordat er als gevolg van uw ziekte problemen op uw werk kunnen ontstaan advies aan uw centrale zorgverlener.
- Blijf op de hoogte via informatie en (online) workshops over werken met een spierziekte van Spierziekten Nederland en van andere organisaties rond chronisch ziek zijn en werk.

Kinderen en jongeren met MD 1

Deze brochure richt zich op volwassenen met MD 1. Voor kinderen en jongeren met MD 1 is specifieke aandacht nodig. Hier beperken we ons tot enige globale informatie.

Kinderen en jongeren kunnen de congenitale of de kindervorm van MD 1 hebben. Wanneer de ziekteverschijnselen zich na het twaalfde jaar openbaren, is er sprake van de (jong) volwassen vorm. Op den duur krijgen kinderen te maken met dezelfde lichamelijke problemen als volwassenen met MD 1. Hartproblemen worden bij kinderen bijvoorbeeld ook gezien.

Er is nog veel onduidelijk over hoe kinderen met MD 1 het beste behandeld kunnen worden. Wel is het belangrijk dat er, net als bij volwassenen, één centrale zorgverlener is, zodat op tijd verwezen kan worden naar de juiste zorg. Dit zou de kinderarts of kinderneuroloog met kennis van MD 1 en affiniteit met deze ziekte kunnen zijn, of een kinderrevalidatiearts van een spierziekterevalidatieteam of een arts voor verstandelijk gehandicapten.

Kinderen met MD 1 hebben vaak leer- en gedragsproblemen. Kinderen met het congenitale type hebben meestal een verstandelijke beperking. Het volgen van regulier onderwijs is daardoor niet altijd mogelijk. Er kunnen problemen zijn in de omgang met andere kinderen. Ook kunnen kinderen last hebben van lichamelijke klachten als vermoeidheid, spierzwakte of buikklachten. Door spierzwakte in het gezicht wordt de spraak onduidelijker. Een logopedist kan hierin begeleiden.

Een orthopedagoog of psycholoog van bijvoorbeeld een spierziekterevalidatieteam kan ouders helpen bij het maken van een juiste schoolkeuze en begeleiding geven bij het omgaan met problemen die zich thuis en op school voordoen. Het Centrum voor Neurologische Leerstoornissen (www.kempenhaeghe.nl) heeft ook veel ervaring met MD 1 en kan een gericht schooladvies geven. Via Spierziekten Nederland kunnen ouders van een kind met MD 1 met elkaar in contact gebracht worden.

Voor jongeren die aan het begin van hun carrière of beroepskeuze staan is het van belang de juiste keuze te maken in verband met mogelijke arbeidsbeperkingen op latere leeftijd. Goede informatie over beroepskeuze en eventueel tijdige omscholing zijn noodzakelijk.

Wat heeft Spierziekten Nederland u te bieden?

Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een spierziekte. Spierziekten Nederland staat voor een betere kwaliteit van de zorg, meer wetenschappelijk onderzoek, onderling contact en goede voorlichting en informatie voor patiënten en hun naasten, maar ook voor artsen en professionele hulpverleners. Spierziekten Nederland werkt nauw samen met artsen en therapeuten in UMC's en in spierziekten gespecialiseerde revalidatieteams.

Informatieve uitgaven

Over myotone dystrofie zijn de brochures *Diagnose en behandeling* en *Omgaan met de ziekte* beschikbaar en aanvullende informatie, bijvoorbeeld over voeding. Speciaal voor uw huisarts is informatie ontwikkeld in samenwerking met het NHG, die u aan hem of haar kunt overhandigen.

Website: www.spierziekten.nl

Op www.spierziekten.nl/zorgwijzer vindt u de zorgwijzer, waarmee u de meest passende zorgverleners en zorginstellingen kunt vinden. Op het ledengedeelte van de website krijgt u uw eigen persoonlijke pagina. Hier kunt u informatie vinden en bijhouden die voor u interessant en belangrijk is. Ook kunt u contact leggen met anderen die betrokken zijn bij myotone dystrofie type 1. Via de website hebt u onder andere ook toegang tot een bibliotheek met zesduizend publicaties. In de webwinkel is veel gratis te downloaden.

Magazines

Viermaal per jaar ontvangt u het ledenmagazine Contact. Daarnaast is er de digitale maandelijkse nieuwsbrief Contact Digitaal. Regelmatig ontvangt u ook een (digitale) nieuwsbrief over myotone dystrofie, met onder meer informatie over ontwikkelingen in het onderzoek en verslagen van bijeenkomsten.

Spieracademie

De digitale Spieracademie biedt u de mogelijkheid om thuis op uw gemak meer te weten te komen over bepaalde onderwerpen die voor u van belang zijn. Verspreid door het land worden ook 'live' bijeenkomsten, gespreksgroepen en workshops aangeboden die aansluiten bij de onderwerpen van de Spieracademie.

Spierziektecongres

Jaarlijks wordt er een groot spierziektecongres gehouden, met een apart programma over myotone dystrofie/ myotonieën. U kunt hier andere leden ontmoeten en lezingen van deskundigen bijwonen.

Uw eigen diagnosegroep

Leden van Spierziekten Nederland betrokken bij MD 1 maken deel uit van de diagnosegroep myotone dystrofie/ myotonieën van Spierziekten Nederland. Een werkgroep van mensen die zelf direct betrokken zijn bij de ziekte houdt voor u de ontwikkelingen in onderzoek en zorg bij en heeft contact met organisaties in het buitenland. Verder geeft de diagnosewerkgroep een nieuwsbrief uit en werkt mee aan andere informatieve uitgaven. Ook organiseert de diagnosewerkgroep het programma over myotone dystrofie/ myotonieën op het spierziektecongres.

De werkgroep wordt bijgestaan door twee medisch adviseurs, de neurologen dr. M.C.E. Hermans (Maastricht UMC+) en prof.dr. B.G.M. Van Engelen (Radboudumc), beiden verbonden aan het MD 1-expertisecentrum.

En verder

De consultants sociale voorzieningen helpen u bij vragen of problemen die bijvoorbeeld de Wmo betreffen. De Helpdesk Hulpmiddelen zoekt voor u naar handige hulpmiddelen.

Spierziekten Nederland doet nog veel meer. U leest het op de website of in het blad Contact.

Mist u iets, of wilt u meer weten over een bepaald onderwerp? Neemt u dan contact op (zie de adresgegevens in het colofon).

Meer informatie

Webwinkel

In de webwinkel van Spierziekten Nederland op www.spierziekten.nl zijn diverse uitgaven over MD 1 te downloaden of te bestellen, onder andere:

- *Myotone dystrofie (MD, ziekte van Steinert) Diagnose en behandeling* (artikelnummer D005)
- *Myotone dystrofie (MD, ziekte van Steinert) Omgaan met de ziekte* (artikelnummer D005A).
- *Informatie voor de fysiotherapeut over myotone dystrofie* (artikelnummer H005)
- *Informatie voor de huisarts over myotone dystrofie* (artikelnummer M005)
- *Geen gezicht. Ervaringsverhalen opgetekend door de dochter van een MD 1-patiënt.* (artikelnummer P049)
- *Voeding en spierziekten* (artikelnummer P047)
- *Moeder worden als je een spierziekte hebt* (artikelnummer P037)

Film over MD 1

MD 1. Je staat er niet alleen voor. In deze korte film vertellen een patiënt en zijn partner over hun ervaring met de ziekte. Twee medisch deskundigen geven aanvullende informatie. De film is te bekijken via www.spierziekten.nl en via YouTube (zoekterm: myotone dystrofie).

Adressen en links

- www.pgdnederland.nl PGD Nederland. Informatie over pre-implantatie diagnostiek.
- MD 1- expertisecentrum:
 - Neuromusculair Expertise en Consultatie Centrum Nijmegen, Radboudumc:
<https://www.radboudumc.nl/zorg/afdelingen/neurologie>
 - Myotone Dystrofie Centrum Maastricht, UMC Maastricht: www.myotonedystrofie.org
- www.mee.nl MEE ondersteunt mensen met een beperking. U kunt bij MEE terecht met uw vragen over opvoeding en ontwikkeling, leren en werken, samenleven en wonen en regelgeving en geldzaken.
- www.kempenhaeghe.nl Het Centrum voor Neurologische Leerstoornissen biedt multidisciplinaire diagnostiek, waardoor gericht advies kan worden gegeven over de specifieke behoeften van een kind met MD 1.

Goed voorbereid naar de centrale zorgverlener

Algemeen

Het kan helpen om uw vragen van tevoren op papier te zetten. Doe dit samen met uw partner of iemand anders in uw naaste omgeving. Maak gebruik van de checklist jaarlijkse controle (bijlage 2).

Ga samen met uw partner, een vriend of familielid naar de jaarlijkse controle. Zij kunnen het beeld van uw klachten aanvullen. En bovendien onthouden twee meer dan één.

De jaarlijkse controle

- Maak met uw centrale zorgverlener afspraken over wat de verschillende zorgverleners voor u kunnen doen, en wat u zelf kunt doen. Betrek hierbij ook de mensen uit uw directe omgeving.
- Maak uw problemen kenbaar aan zorgverleners. Dit helpt om de zorg te krijgen u nodig heeft.
- Leg de gemaakte afspraken tussen u en de centrale zorgverlener vast (bij voorkeur in de vorm van een individueel zorgplan). Bekijk tijdens de jaarlijkse controle samen met uw centrale zorgverlener of deze moeten worden bijgesteld.

Individueel zorgplan

Tijdens de jaarlijkse controle kunt u alle klachten die u en uw omgeving ervaren als gevolg van MD 1 met uw centrale zorgverlener bespreken. Deze kunt u samen vastleggen in de vorm van een individueel zorgplan.

In het individueel zorgplan kunnen de antwoorden op de volgende vragen worden opgenomen:

- Wat zijn op dit moment mijn klachten? (denk hierbij ook aan vage klachten of klachten die u niet direct met MD 1 in verband brengt zoals vermoeidheid, slaperigheid, gebrek aan initiatief, onrustig slapen, duizeligheid, hartkloppingen, buikklasten). U kunt hierbij de checklist jaarlijkse controle gebruiken.
- Welke klachten zijn voor mij nieuw, veranderd of erger geworden? (Zie ook de checklist jaarlijkse controle.)
- Wat zijn volgens mijn partner of naasten mijn voornaamste klachten of beperkingen?
- Hoe kan mijn omgeving helpen om hier zo goed mogelijk mee om te gaan?
- Wat voor invloed hebben mijn klachten op mijn dagelijks leven? Denk hierbij bijvoorbeeld aan uw leefsituatie (partner, kinderen, wonen, werk, studie, gezin, hobby). (Zie ook de checklist jaarlijkse controle.)
- Wat kan ik zelf doen om de klachten van de ziekte te beperken?
- Hoe kan ik het beste omgaan met mijn ziekte? Wie kan mij daarbij helpen?
- Welke zorgverleners kunnen mij bij bepaalde klachten of problemen verder behandelen of ondersteunen?

bijlage 2

Checklist jaarlijkse controle

Het is belangrijk om goed voorbereid te zijn op de jaarlijkse controle bij uw centrale zorgverlener of wanneer u voor controle bij een andere zorgverlener komt. Deze checklist kan u en uw naasten daarbij helpen. Deze lijst bevat veel voorkomende lichamelijke en/of mentale problemen als gevolg van MD1. Niet alle onderwerpen hoeven op u van toepassing te zijn, of zijn van belang jaarlijks te bespreken. De checklist is bedoeld als hulpmiddel om te weten welke onderwerpen u kunt bespreken of waar u vragen over kunt stellen tijdens het gesprek met uw centrale zorgverlener of andere zorgverlener. Ter voorbereiding op de jaarlijkse controle kunt u en/of uw naaste aangeven of bepaalde gevolgen van de ziekte door u als een probleem worden ervaren. De onderwerpen die u wenst te bespreken met uw centrale zorgverlener kunt u vervolgens aankruisen.

Veel voorkomende gevolgen van MD1, die te maken hebben met	Ervaar ik als een probleem	Ervaart omgeving als een probleem
Spieren en bewegen		
Vaak struikelen of vallen	ja / nee	ja / nee
Problemen met zelfstandig verplaatsen	ja / nee	ja / nee
Onduidelijk spreken	ja / nee	ja / nee
Moeite met kauwen en/of slikken	ja / nee	ja / nee
Vaak verslikken in speeksel of voedsel	ja / nee	ja / nee
Myotonie (spierstijfheid)	ja / nee	ja / nee
Spierzwakte	ja / nee	ja / nee
Pijn	ja / nee	ja / nee
Het hart		
Hartkloppingen	ja / nee	ja / nee
Duizeligheid	ja / nee	ja / nee
Ademhalen		
Terugkerende longontstekingen	ja / nee	ja / nee
Vaak en zwaar moeten ademen	ja / nee	ja / nee
Weinig conditie en uithoudingsvermogen	ja / nee	ja / nee
Slapen en slaperigheid		
Vermoeid	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
Grote behoefte aan slaap (slaapzucht)	ja / nee	ja / nee
Onrustig slapen	ja / nee	ja / nee
Eng of intens dromen	ja / nee	ja / nee
Hoofdpijn bij het ontwaken	ja / nee	ja / nee

Veel voorkomende gevolgen van MD1, die te maken hebben met	Ervaar ik als een probleem	Ervaart omgeving als een probleem
Buikklasten		
Buikkrampen of langdurige buikpijn	ja / nee	ja / nee
Diarree of hoge frequentie van de ontlasting	ja / nee	ja / nee
Obstipatie	ja / nee	ja / nee
Per ongeluk ontlasting verliezen	ja / nee	ja / nee
Zien		
Problemen met lezen	ja / nee	ja / nee
Slechter zien in het donker	ja / nee	ja / nee
Last van tegenlicht	ja / nee	ja / nee
Hoe u zich voelt		
Weinig initiatief hebben en/of futloos voelen	ja / nee	ja / nee
Slaperig overdag	ja / nee	ja / nee
(ernstig) Vermoeid	ja / nee	ja / nee
Stemmingswisselingen	ja / nee	ja / nee
Gevoelens van eenzaamheid	ja / nee	ja / nee
Moeite met verwerken van ingrijpende gebeurtenissen (bijv. omgaan met achteruitgang door de ziekte)	ja / nee	ja / nee
Verzorging en voorzieningen		
Zelfverzorging (tanden poetsen, wassen, aan- uitkleden)	ja / nee	ja / nee
Verzorging of hulp in huis	ja / nee	ja / nee
Vragen over regelingen, uitkeringen, wetgeving, financiën	ja / nee	ja / nee
Aanvragen van hulpmiddelen, aanpassingen in huis, of voorzieningen (zoals thuishulp)	ja / nee	ja / nee
Gebruik van hulpmiddelen	ja / nee	ja / nee
Vervoer (fiets, auto, openbaar vervoer)	ja / nee	ja / nee
Communicatie en sociale contacten		
Sociale contacten (aangaan van nieuwe contacten of het onderhouden van)	ja / nee	ja / nee
Onbegrip of acceptatie van ziekte vanuit omgeving	ja / nee	ja / nee
Partner (vinden van partner, mantelzorg, rolverdeling)	ja / nee	ja / nee
Seksualiteit en intimiteit	ja / nee	ja / nee
Opvoeding van eventuele kinderen (met/zonder MD1)	ja / nee	ja / nee
Dagbesteding		
Werk (vinden van werk, behouden van werk, zwaarte van het werk, passend werk)	ja / nee	ja / nee
School of studie	ja / nee	ja / nee
Deelname aan sport/hobby's	ja / nee	ja / nee
Deelname aan het huishouden	ja / nee	ja / nee
Erfelijkheid, kinderwens en bevalling		
Vragen over erfelijkheid	ja / nee	ja / nee
Zwangerschap of zwanger willen worden	ja / nee	ja / nee
Vragen over bevalling	ja / nee	ja / nee

Anesthesie en myotone dystrofie type 1 (MD 1)

Hebt u MD 1 en moet u een operatie ondergaan, kopieer dan deze bijlage en verstrek deze tijdig vóór de operatie aan uw behandelend chirurg en anesthesioloog.

Informatie voor behandelend chirurg en anesthesioloog

Myotone dystrofie type 1 (MD 1), ofwel de ziekte van Steinert, is de meest voorkomende vorm van spierdystrofie op volwassen leeftijd. Eén op de 8000 mensen heeft deze aandoening. Kenmerkende verschijnselen zijn distale spierzwakte (gezicht, nek, handen, enkels) en vertraagd ontspannen van de handspieren (myotonie). De ziekte kan daarnaast verschillende organen aandoen. Iedere patiënt met MD 1 heeft een verhoogd risico op complicaties gedurende en na anesthesie.

De risico's bestaan vooral uit hartritme stoornissen en acute dood, centrale ademhalingsdepressie, zwakte van de ademhalingsspieren, verminderd ophoesten en aspiratiepneumonie. Het risico is vooral verhoogd bij operaties in de bovenbuik, bij patiënten met zowel distale als proximale spierzwakte, en bij verder gevorderde stadia van de ziekte. Waar mogelijk moet gekozen worden voor lokale anesthesie.

De huisarts, de patiënt en zijn familie dienen goed voorgelicht te zijn over de risico's van anesthesie. Anesthesieproblemen kunnen ook bij kinderen voorkomen, dus ook voor kinderen dienen speciale voorzorgsmaatregelen genomen te worden.

Welke anesthesiemiddelen mogen niet worden toegediend?

- Gebruik nooit depolariserende spierverslappers zoals succinylcholine.
- Gebruik geen acetylcholinesteraseremmers, zoals neostigmine, voor het antagoneren van niet-depolariserende spierverslappers.
- Gebruik geen langwerkende of hoge doseringen van benzodiazepines, bijvoorbeeld voor premedicatie.

Reduceer de dosis van opioïden en gebruik bij voorkeur geen langwerkende opioïden.

Welke anesthesiemiddelen kunnen veilig worden toegediend en in welke dosering?

- Gebruik, waar mogelijk, lokale of locoregionale anesthesie.
- Kies kortwerkende farmaca.
- Pas de dosering van anesthetica aan de gemeten effecten aan (hartfrequentie, bloeddruk en eventueel anesthesiediepte).
- Begin met lagere doseringen en titreer tot het gewenste effect.
- Doe neuromusculaire monitoring bij het gebruik van spierverslappers.
- Gebruik intraveneuze of dampvormige anesthetica.
- Antagoneer spierverslapping bij voorkeur met sugammadex.

Verschilt het beleid bij electieve en acute chirurgische ingrepen bij MD 1-patiënten?

- Neem voor de ingreep contact op met de centrale zorgverlener van de patiënt.
- Verricht bij een spoedingreep minimaal preoperatief een ECG: vraag bij afwijkingen een consult cardioloog aan.
- Vermeld altijd dat het gaat om een patiënt met MD 1.

Op welke punten is de postoperatieve zorg anders dan voor andere patiënten?

- Doe geen ingrepen onder algehele anesthesie bij MD 1 in dagbehandeling.
- Iedere MD 1-patiënt die een kleine ingreep onder algehele anesthesie heeft ondergaan, dient minimaal 24 uur bewaakt te worden middels ECG- en zuurstofsaturatie- en CO₂-bewaking.
- Verleng de ECG- en zuurstofsaturatiebewaking naar 48 uur bij een MD 1-patiënt, die een laparotomie of een ingreep van vergelijkbare duur en belasting (bijv. een sectio caesarea) heeft ondergaan of bij een ernstig aangedane patiënt (patiënten met cardiale of respiratoire afwijkingen, of forse spierzwakte).
- Besteed in het postoperatieve traject extra aandacht aan ademhaling en hoestondersteuning (fysiotherapie/logopedie).

Deze tekst is opgesteld door dr. C.G. Faber, neuroloog Maastricht UMC+ en MD 1- expertisecentrum. Spierziekten Nederland, Baarn 2014.

Colofon

Auteur:

Jessica Nijman, MSc

Redactie

dr. Anja Horemans, drs Mart Meijer, Spierziekten Nederland

Productiebegeleiding

Corinne van Santen

Vormgeving

Menno Anker

Opmaak

Robert-Jan Cornet

Deze uitgave is tot stand gekomen met bijdragen en adviezen van:
diagnosewerkgroep myotone dystrofie/myotonieën Spierziekten Nederland
prof. dr. C.E.M. de Die – Smulders (klinisch geneticus)
prof. dr. B.G.M. van Engelen (neuroloog)
dr. C.G. Faber (neuroloog)
dr. W.G.M. Janssen (revalidatiearts)
drs J.J.M. Cluitmans (revalidatiearts)
en de leden van de richtlijnwerkgroep Myotone dystrofie type 1

Spierziekten Nederland

Luitenant Generaal van Heutszlaan 6

3743 JN Baarn

Telefoon 035 5480480

E-mail mail@spierziekten.nl

Website www.spierziekten.nl

Vereniging Samenwerkende Ouder- en Patiëntenorganisaties (VSOP)

Koninginnelaan 23

3762 DA Soest

Telefoon 035 6034040

E-mail vsop@vsop.nl

Website www.vsop.nl

www.zorgstandaarden.net

Deze uitgave werd mogelijk gemaakt door een financiële bijdrage van het Fonds PGO in het kader van het project 'Zorgstandaarden voor zeldzame aandoeningen: De patiënt Centraal'.
Niets uit deze uitgave mag worden vermenigvuldigd en/of openbaar gemaakt worden door middel van druk, microfilm of op een andere wijze zonder voorafgaande schriftelijke toestemming.
Uitgavenummer: D005-C

© Spierziekten Nederland juli 2014

Spierziekten Nederland is een organisatie van en voor mensen met een spierziekte. Spierziekten Nederland staat voor:

- goede voorlichting
- betere kwaliteit van de zorg
- meer wetenschappelijk onderzoek
- onderling contact

SPIERZIEKTEN NEDERLAND

Lt.gen. Van Heutszlaan 6
3743 JN Baarn
(035) 548 04 80
www.spierziekten.nl
mail@spierziekten.nl

Uitgavenummer: D005-C
Baarn, juli 2014