



# Central core disease

## Wat is central core disease (CCD)?

Central core disease, of central core myopathie, is een aangeboren spieraandoening. Bij deze ziekte is de structuur van de spieren in aanleg afwijkend. Zoals uit de naam van de ziekte blijkt, gaat het om een afwijking van het centrale deel van de spiervezels. De symptomen zijn een sterk verlaagde spierspanning (slapheid) en spierzwakte. Deze kunnen leiden tot een vertraagde motorische ontwikkeling en houdingsafwijkingen. De klachten verergeren in de meeste gevallen langzaam of niet of nauwelijks.

Bij een vroege vorm van deze ziekte doen zich al bij de geboorte misvormingen voor zoals klompvoeten, wervelkrommingen en heupafwijkingen.

Deze aangeboren spierziekte is zeldzaam. Schattingen van hoe vaak de ziekte precies voorkomt, lopen uiteen van één op de 250.000 mensen tot minder dan één op de miljoen.

## Oorzaak

Central core myopathie wordt veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal: in het RYR1-gen van het DNA. De ziekte erft meestal *autosomaal dominant* over. Dit betekent dat een kind de ziekte kan ontwikkelen als hij het afwijkende gen van één van beide ouders erft. Die ouder heeft de ziekte meestal zelf ook, wellicht in een lichte vorm. Ieder kind van een ouder met de ziekte heeft 50% kans om de ziekte te krijgen.

Soms erft central core disease *autosomaal recessief* over. Een kind heeft dan twee afwijkende genen, één van de vader en één van de moeder. Bij deze vorm ontwikkelt de ziekte zich vaak ernstiger dan bij de dominant erfelijke vorm. Als beide ouders drager zijn van het afwijkende gen is de kans dat hun kind de ziekte krijgt 25%. Dragere hebben geen of nauwelijks klachten.

Er zijn ook enkele gevallen bekend waarbij de ziekte spontaan lijkt te zijn opgetreden, waarbij geen van beide ouders de genafwijking heeft. Vaak is er dan sprake van een nieuwe afwijking. Het kind kan deze afwijking dan wel doorgeven aan zijn of haar eigen kinderen.

## Verschijnselen

De algemene verschijnselen zijn spierzwakte en een verlaagde spierspanning. Deze verschijnselen kunnen zich al voor de geboorte voordoen en klompvoeten, wervelkromming of heupafwijkingen veroorzaken. Ook kunnen er oogbewegingsstoornissen en zwakte van de gelaatsspieren optreden.

Bij kinderen kan de ziekte ook later blijken uit een vertraagde motorische ontwikkeling (later gaan kruipen en lopen) en uit een al dan niet toenemende spierzwakte. Vaak zijn vooral de schouder-, dij- en beenspieren verzwakt. Ook kunnen zich problemen bij het slikken voordoen en kunnen oogleden gaan hangen. In de kindertijd is de aandoening meestal stabiel. De meeste patiënten krijgen tussen hun twintigste en veertigste jaar problemen met lopen.

De ernst van de verschijnselen kan sterk variëren. Soms zijn de verschijnselen zo beperkt dat de central core myopathie pas bij een ouder wordt vastgesteld als de ziekte zich bij het kind openbaart.

In het algemeen geldt dat de ziekte zich progressiever ontwikkelt als deze zich in een vroeger stadium voordoet. Optredende skeletafwijkingen zijn onafhankelijk van de ernst van de ziekte. Ademhalingsstoornissen en hartproblemen treden zelden op. De verstandelijke ontwikkeling is normaal.

## Diagnose

Om de aandoening definitief vast te stellen, is nader onderzoek nodig. Er zal vrijwel altijd bloedonderzoek en spieronderzoek plaatsvinden.

Uit bloedonderzoek kan naar voren komen dat het serum creatinekinase (ck) verhoogd is. Soms zal de spieractiviteit elektrisch getest worden om na te gaan of deze afwijkend is.

Om de ziekte van andere myopathieën te onderscheiden, moet ook het spierweefsel onder de microscoop worden onderzocht. Hiervoor wordt een

stukje spierweefsel onder plaatselijke verdoving weggenomen (spierbiopt).  
Het vinden van een afwijking in het *RYR1*-gen kan de diagnose bevestigen.

---

## Risico bij narcose

Mensen met central core myopathie kunnen overgevoelig zijn voor bepaalde anesthesische middelen en spierverslappers. Een narcose kan hierdoor leiden tot een acute, ernstige situatie met een stijgende hartslag, verstijving van spieren en een mogelijk dodelijke oververhitting (maligne hyperthermie). De kans hierop hangt onder meer af van de specifieke genafwijking. Als u weet dat u of uw kind een verhoogd risico loopt of als de genafwijking onbekend is, is het van levensbelang dat zowel de chirurg als de anesthesist weet dat er sprake is van central core myopathie. De alarmpenning van het Witte Kruis (zie [www.alarmpenning.nl](http://www.alarmpenning.nl)) of een alarmapp op uw telefoon kunnen er in noodsituaties voor zorgen dat u en uw helpers zo snel mogelijk over de juiste informatie beschikken.  
Het CWZ in Nijmegen is gespecialiseerd in maligne hyperthermie.

---

## Behandeling

Central core disease is helaas niet te genezen. Wel kan er wat aan de klachten gedaan worden. Hiervoor kan de hulp worden ingeroepen van een revalidatiearts en van paramedici zoals een fysiotherapeut en ergotherapeut.

Fysiotherapie kan de klachten beperken. De spieren worden actief gehouden wat helpt tegen het ontstaan van contracturen (verstijvingen). Een goede houding is belangrijk om scoliose (vervorming van de wervelkolom) te voorkomen.

Overgewicht belast de spieren. Daarom is het van belang dit te voorkomen en in beweging te blijven, met gedoseerde belasting, door bijvoorbeeld regelmatig te zwemmen.

*Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland.*

*Ko29-0620*

---

## Spierziekten Nederland

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.

Spierziekten Nederland:

- geeft voorlichting over ziektebeelden;
- geeft brochures en een magazine uit;
- organiseert cursussen, webcasts en bijeenkomsten;
- brengt mensen met elkaar in contact.

Spierziekten Nederland werkt nauw samen met (gespecialiseerde) neurologen, revalidatieartsen, fysiotherapeuten en andere hulpverleners.

---

## Meer informatie

Op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl) vindt u meer informatie, ook over academische ziekenhuizen en revalidatiecentra. In de webwinkel van Spierziekten Nederland zijn veel publicaties beschikbaar. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden via de website.

---

## U staat er niet alleen voor

Voor informatie, steun en advies kunt u terecht bij Spierziekten Nederland. De vereniging biedt leden informatie op papier en via de persoonlijke pagina op de website. Er zijn jaarlijks rond de honderd bijeenkomsten. Elk jaar is het Spierziektecongres voor leden. Tientallen toponderzoekers zijn als adviseur verbonden aan de vereniging.

Spierziekten Nederland behartigt de belangen van mensen met een spierziekte, collectief en individueel. Kijk op [www.spierziekten.nl/aanmelden](http://www.spierziekten.nl/aanmelden) of bel 035 548 04 80.

### Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op [www.spierziekten.nl](http://www.spierziekten.nl); word lid van Spierziekten Nederland

Foldernummer Ko29