



Congenitale spierdystrofie / congenitale musculaire dystrofie (CMD)

Wat is congenitale spierdystrofie?

Congenitale spierdystrofieën (CMD) vormen een groep aangeboren spierziekten met onderling grote verschillen ('congenitaal' betekent aangeboren, bij de geboorte aanwezig; 'dystrofie' is afname van kracht en functie). Congenitale spierdystrofieën zijn het gevolg van afwijkingen van de spieren. Die afwijkingen zijn al bij het ongeboren kind aanwezig.

Naar schatting krijgen minder dan tien van elke honderdduizend kinderen een congenitale spierdystrofie.

Verschijnselen

De afwijkingen van de spier(en) is bij CMD al in aanleg aanwezig. Vaak is in het eerste levensjaar al duidelijk dat er iets mis is met de spieren en soms ook met de gewrichten. Spierzwakte en contracturen (spierverkortingen, verstijving en standsafwijkingen van gewrichten) zijn kenmerkende symptomen van CMD. De toenemende spierzwakte is het belangrijkste verschijnsel.

Verder kunnen er verschillende symptomen zijn met een verschillende mate van ernst en progressie. Door de spierzwakte voelt een kind met CMD als baby al 'slap' aan.

De baby's en kleuters zijn meestal laat met het bereiken van mijlpalen als van de ene zij op de andere rollen, opzitten of lopen. Sommige kinderen zullen deze mijlpalen niet bereiken.

Enkele van de meer zeldzame vormen van CMD gaan gepaard met ernstige leerproblemen of een verstandelijke handicap.

Het is niet bekend waarom bij CMD de spierzwakte eerder optreedt dan bij andere spierdystrofieën. Mogelijk zijn bij CMD de eiwitten aangedaan die nodig zijn voor de juiste aanleg van de spieren, terwijl bij andere dystrofieën vooral de verdere groei of het onderhoud van de spieren is verstoord.

De spierzwakte is bij CMD niet per se ernstiger dan bij andere spierdystrofieën, alleen vanwege het vroege begin. De mate en de progressie van de spierzwakte variëren bij de verschillende vormen van CMD én van persoon tot persoon.

Oorzaak

Congenitale spierdystrofieën zijn erfelijk. Ze worden veroorzaakt door foutjes in het erfelijk materiaal waarbij belangrijke spiereiwitten worden aangetast.

De meeste vormen van CMD zijn *autosomaal recessief* erfelijk: beide ouders zijn dan drager van de ziekte, ze hebben beiden het gendefect dat de ziekte veroorzaakt. Ze hoeven zelf de ziekte niet te hebben. Kinderen van twee dragers kunnen gezond zijn (25%), gezond maar drager zijn (50%) of de ziekte erven (25%).

Er zijn ook vormen van congenitale spierdystrofie die *autosomaal dominant* zijn. Dan heeft één van de ouders de ziekte. Voor elk kind van die ouders is er dan een kans van 50% dat het de ziekte ook krijgt.

Vormen van CMD

Binnen de congenitale spierdystrofieën worden verschillende groepen onderscheiden. De naam van een groep verwijst steeds naar het eiwit dat bij die aandoeningen een rol speelt. Het gaat om:

- *collageen VI-myopathieën*: Ullrich spierdystrofie en Bethlem myopathie;
- *dystroglycanopathieën*: Walker-Warburg syndroom, muscle-eye-brain disease en Fukuyama spierdystrofie;
- *merosine-negatieve en merosine-positieve congenitale spierdystrofieën*.

Ook myofibrillaire myopathie en het rigid spine syndroom worden tot de congenitale spierdystrofieën gerekend.

