



# Congenitale spierdystrofie / congenitale musculaire dystrofie

## 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.

---

## Hoe wordt de diagnose gesteld?

Vaak worden congenitale spierdystrofieën al in de eerste zes maanden na de geboorte en meestal vóór het derde jaar vastgesteld. Dat is ook bij enkele andere spierdystrofieën het geval (zoals Duchenne). Het is niet altijd meteen duidelijk om welke spierziekte het gaat.

Als een baby een lage spierspanning heeft - als het een "slappe" baby is - kan een arts een aantal testen uitvoeren om een juiste diagnose te stellen. Eerst kan het niveau van spierenzym (het creatinekinase of ck) worden gemeten. Bij meer dan 75% van CMD is het ck-niveau vijf tot twintig keer hoger dan normaal. Maar ook dan dient de diagnose nog te worden bevestigd door een spierbiopsie.

De volgende aanwijzingen kunnen op een CMD duiden:

- de spiervezels hebben een grote variatie in afmetingen. Normaal zijn ze ongeveer gelijk;
- sommige spiervezels zijn vervangen door vet of vezelachtig weefsel. Een zekere hoeveelheid vet en vezelachtig weefsel is normaal in spieren, maar bij kinderen met een CMD is deze hoeveelheid veel groter;
- sommige spiervezels zijn gedegeneerd (afgebroken).

Soms wordt er een elektromyografie (EMG) uitgevoerd voor er een spierbiopsie wordt genomen. Ongewone meetresultaten kunnen aanwijzingen zijn voor problemen met spieren of zenuwen. Een EMG geeft een globale indicatie van een spierprobleem; een spierbiopsie wordt uitgevoerd voor een preciezere diagnosestelling. Genetisch onderzoek kan in sommige gevallen een diagnose bevestigen.

---

## Behandeling

Er zijn op dit moment geen behandelingen die CMD genezen. De behandeling is erop gericht de gevolgen van de ziekte zoveel mogelijk te verlichten. Dat kan gaan om:

- contracturen, te behandelen met fysiotherapie;
- scoliose (zijwaartse kromming in de wervelkolom). Zwakke skeletspieren kunnen scoliose veroorzaken, die weer de oorzaak kan zijn van een verminderde mobiliteit en ademhalingsproblemen. Ook hierbij kan fysiotherapie de achteruitgang proberen te vertragen. In veel gevallen zal een corrigerende operatieve ingreep nodig zijn;
- spierzwakte. Door de spierverswakking zijn krukken, braces en op den duur een rolstoel nodig en andere hulpmiddelen bij de dagelijkse activiteiten;

- ademhalingsproblemen. Symptomen van problemen met de ademhaling zijn bijvoorbeeld: ochtendhoofdpijn, vermoeidheid, zwak hoesten. Bij een gevorderde zwakte van de ademhalingsspieren kan ademhalingsondersteuning worden ingezet;
- leerproblemen. Sommige kinderen met een CMD hebben ernstige leerproblemen en een geestelijke achterstand. Speciale leerprogramma's kunnen helpen om de leermogelijkheden van het kind zo goed mogelijk te benutten;
- epileptische aanvallen en gezichtsproblemen. Deze verschijnselen worden door specialisten met verschillende therapieën zo goed mogelijk behandeld.

*Deze tekst is gecontroleerd door een medisch adviseur van Spierziekten Nederland. K062-0218*

---

## 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 tijdschriften uit;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- organiseert lezingen, workshops en gespreksgroepen;
- 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.

---

## 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 bijna honderd informatieve bijeenkomsten. Elk jaar is er een landelijk Spierziektecongres voor leden.

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 K062