



Congenitale vezeltype-disproportie, congenital fibre type disproportion

Wat is congenitale vezeltype-disproportie?

Congenitale vezeltype-disproportie is een spieraandoening waarbij er een afwijking is in de verhouding van de soorten spiervezels. Deze aandoening is al bij de geboorte (= congenitaal) aanwezig.

CFTD is zeldzaam en komt bij minder dan één op de honderdduizend levendgeborenen voor.

Ons spierweefsel kent twee soorten spiervezels: type 1 en type 2. Deze vezels zijn doorgaans min of meer even groot. Wanneer één type meer dan 12% kleiner is dan het andere is er sprake van een vezeltype-disproportie. Dit komt onder verschillende omstandigheden en bij verschillende ziekten voor; vezeltype-disproportie is een verschijnsel van meerdere ziekten.

De naam congenitale vezeltype disproportie of CFTD wordt alleen gebruikt bij kinderen of volwassenen met spierzwakte bij wie de type 1-vezels bij de geboorte al veel kleiner zijn dan de type 2 vezels (vaak veel meer dan 25%) én er geen andere afwijkingen in de spiercelstructuur worden gevonden.

Kinderen met deze aandoening zijn bij de geboorte ernstig spierzwak en slap. Er kan sprake zijn van skeletmisvormingen in met name romp en ledematen. Daarnaast kunnen kinderen hangende oogleden hebben. Soms hebben zij problemen met slikken. De meeste kinderen zijn klein van stuk in vergelijking met leeftijdsgenootjes.

De ziekte is ernstig in het eerste levensjaar maar daarna kan enige spierkrachttoename optreden. Soms wordt de ziekte op volwassen leeftijd vastgesteld. Meestal gaat het dan om een minder ernstige vorm van de ziekte.

Oorzaak

Algemeen wordt aangenomen dat congenitale vezeltype-disproportie erfelijk bepaald is. Mogelijk gaat het om afwijkingen in genen van het DNA die ook bij andere

(congenitale) spierziekten betrokken kunnen. Als er geen afwijking in het DNA bekend is, wil dat niet zeggen dat er geen spierziekte is, maar dat onbekend is waar in het DNA de oorzaak precies ligt.

Congenitale vezeltype-disproportie kan via verschillende patronen van ouders op kinderen worden overgedragen.

- Als de ziekte *autosomaal recessief* erfelijk bepaald is, zijn beide ouders dragers. De kans dat één van hun kinderen de ziekte krijgt, is voor elk kind één op vier (25%). Elk kind loopt ook 50% kans drager van de ziekte te worden. Zij hebben de ziekte zelf niet maar kunnen deze wel overdragen.
- Bij *dominante* overerving lijdt één van de ouders aan de ziekte, wellicht in een lichte vorm. Ieder kind heeft dan 50% kans om de ziekte te ontwikkelen.
- *X-gebonden* betekent dat het afwijkende gen op één van de geslachtschromosomen zit (het X-chromosoom). Jongens krijgen de ziekte vaker dan meisjes, meisjes zijn vaker 'drager' van de afwijking. Als de moeder drager is, heeft een zoon 50% kans de ziekte te erven en een dochter 50% kans om zelf drager te worden. Draggers hebben meestal geen klachten.

Verschijnselen

Congenitale vezeltype-disproportie openbaart zich in een aantal gevallen al bij de geboorte of vlak daarna. De baby is slap, heeft dikwijls slik- en ademhalingsproblemen, gewrichtsproblemen en de heupgewrichten kunnen afwijkend zijn (heupdysplasie).

Andere veelvoorkomende verschijnselen zijn een lang en dun gezicht, hangende oogleden, een hoog gebogen gehemelte en klompvoeten.

Bij een minder ernstige vorm uit de ziekte zich in een vertraagde motorische ontwikkeling. Een kind gaat laat kruipen, staan en lopen door spierzwakte die vooral de spieren in romp, schouders en dijbenen treft.

De ziekte kan soms leiden tot terugkerende luchtweginfecties en obstipatie. Dit laatste komt door te weinig beweging.

Kinderen met congenitale vezeltype-disproportie zijn dikwijls kleiner dan gemiddeld en kunnen scoliose hebben, een zijdelingse verkrumming van de ruggengraat. Gehoor, gezichtsvermogen en intelligentie worden niet aangetast.

Na ongeveer de tweede verjaardag is de ziekte meestal stabiel of zeer langzaam progressief. Soms treedt er na het tweede jaar zelfs enige verbetering op.

Sommige patiënten verzwakken wanneer ze tussen de twintig en veertig jaar zijn en kunnen dan moeilijkheden krijgen met lopen.

Diagnose

Gewoonlijk kan op basis van de verschijnselen en lichamelijk onderzoek de diagnose myopathie worden gesteld. Om te bepalen om welke specifieke vorm van myopathie het gaat, is aanvullend onderzoek nodig. Dan wordt een stukje spierweefsel weggenomen om onder de microscoop te onderzoeken op de afwijkende structuur. De afwijkende verhouding van het formaat van de type 1- en type 2-spiervezels bepaalt voor het grootste deel de diagnose.

Omdat de spiercelstructuur soms verandert, kan na enige maanden of jaren heronderzoek nodig zijn. Soms vindt men dan kenmerken die duiden op een andere (congenitale spier)ziekte. Ouders van (met name jonge) kinderen met deze ziekte moeten er rekening mee houden dat de diagnose daardoor kan veranderen.

Steeds vaker biedt genetische diagnostiek uitkomst. Daarmee kan men bij een deel van de kinderen de diagnose definitief bevestigen.

Behandeling

Op dit moment bestaat er geen medicatie die de ziekte kan genezen. Wel kunnen de klachten behandeld worden. Daarvoor kan de hulp worden ingeroepen van een revalidatiearts en paramedici zoals de fysiotherapeut, logopedist of ergotherapeut. Zo nodig bieden de pedagoog of psycholoog ondersteuning. *Fysiotherapie* kan klachten beperken of voorkómen. Het doel van fysiotherapie is de spieren zo soepel mogelijk te houden en verkramping van de spieren rond de gewrichten tegen te gaan. Ook is een goede houding belangrijk om scoliose te voorkómen. Soms gebruikt men rechthouders of spalken om de houding te corrigeren. De *ergotherapeut* kan hierbij adviseren.

Kinderen en volwassenen worden gestimuleerd zo actief mogelijk te blijven; overbelasting moet worden voorkomen.

Voor het bestrijden van luchtweginfecties kunnen antibiotica worden voorgeschreven.

Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland. K031-0218

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 een tijdschrift uit;
- geeft persoonlijke ondersteuning;
- 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 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 door het hele land. Elk jaar is er een landelijk 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 of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

Kijk op www.spierziekten.nl; word lid van Spierziekten Nederland.

Foldernummer K031