



# Distale spierdystrofieën (Miyoshi, Nonaka, Welander, Markesbery, Udd, Laing)

## Distale spierdystrofieën

Distale spierdystrofieën zijn aandoeningen met een aantal gemeenschappelijke kenmerken: ze zijn erfelijk, worden veroorzaakt door afwijkingen in het spierweefsel en beginnen in de handen of de onderbenen.

Voor meer informatie over erfelijkheid zie

[www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid](http://www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid).

Op dit moment gaat men uit van zes klassieke vormen van distale spierdystrofie.

Het aantal mensen bij wie de diagnose distale spierdystrofie wordt gesteld, is zeer klein (minder dan vijftien per jaar).

Er zijn ruim dertig mensen met Miyoshi spierdystrofie in Nederland. De overige vier typen komen in Nederland, voor zover bekend, nauwelijks voor.

## 1. Miyoshi spierdystrofie

Deze zeldzame vorm van spierdystrofie is in Japan voor het eerst beschreven en leek aanvankelijk vooral in Japan voor te komen. Miyoshi (en anderen) beschreven in 1986 zeventien patiënten uit acht families. De ziekte erft autosomaal-recessief over, dat wil zeggen dat een kind alleen de ziekte kan krijgen als beide ouders drager zijn; de ziekte komt zowel bij mannen als vrouwen voor.

De eerste verschijnselen beginnen meestal op jongvolwassen leeftijd, soms op tienerleeftijd of op middelbare leeftijd. In het begin zijn er klachten in de kuitspieren. Een eerste kenmerk is het onvermogen om de voet goed af te kunnen wikkelen door zwakte van de kuitspier. Daarna kunnen de klachten zich uitbreiden naar de bovenbeen- en bilspieren en kunnen ook de bovenarmspieren aangedaan raken. Dit progressieve verloop leidt ongeveer vijftien tot twintig jaar na het begin van de eerste verschijnselen tot toenemende moeilijkheden met traplopen en van de vloer af omhoog komen. Een deel van de mensen met Miyoshi spierdystrofie verliest geleidelijk het vermogen om zelfstandig te lopen.

Er is een opvallende atrofie (dunner worden) van de onderbenen.

Bij de helft van de mensen kan de spierzwakte in één been beginnen en soms blijft ook daarna de zwakte tussen de lichaamshelften ongelijk verdeeld. Het is niet bekend dat de hartspier aangedaan wordt. De activiteit van het spierenzym creatinekinase (ck) is sterk verhoogd, gewoonlijk tussen de tien en honderdvijftig keer de normale waarde. Er is ook al een merkbare stijging voordat er spierzwakte is.

Het spierbiopt (een stukje weefsel dat voor onderzoek uit de spier gehaald is) toont een beeld zoals men ook bij andere spierdystrofieën ziet. Voor deze vorm van spierdystrofie is onder andere een afwijking ontdekt in het zogenaamde dysferline-gen. Daar blijkt ook de genetische afwijking te zijn gelokaliseerd voor een bepaalde vorm van limb-girdle dystrofie. Er is dus verband tussen die twee vormen van spierdystrofie, hoewel de spierzwakte bij de spierdystrofie van Miyoshi in de kuiten begint en bij de limb-girdle spierdystrofie in de bekkengordel- en bovenbeenspieren.

In een latere fase zijn de overeenkomsten in klachten en bij onderzoek tussen mensen met limb-girdle spierdystrofie en Miyoshi spierdystrofie zeer groot.

## 2. Nonaka spierdystrofie

Nonaka spierdystrofie lijkt sterk op Miyoshi spierdystrofie. De klachten beginnen ook op jongvolwassen leeftijd en de manier van erven is autosomaal recessief (zie Miyoshi); in dit geval is de oorzaak een afwijking in het GNE-gen. Een belangrijk verschil met Miyoshi is dat de spierdystrofie van Nonaka begint met spierklachten van de voetheffers (de voorkant van de onderbeenspieren: de scheenbeenspieren). De activiteit van het spierenzym creatinekinase (ck) is verhoogd, meestal tussen de vijf en tien keer van wat normaal is.

---

### 3. Welander spierdystrofie

### 4. Markesbery spierdystrofie ('Finse type')

### 5. Udd spierdystrofie

### 6. Laing spierdystrofie

Deze vier distale spierdystrofieën zijn in Nederland zeer zeldzaam (het gaat om enkele mensen) en hebben een autosomaal dominante overervingsvorm. Dit houdt in dat kinderen van wie de vader of moeder is aangedaan 50% kans hebben de ziekte te krijgen. Kinderen die de ziekte niet hebben, kunnen ook geen drager zijn.

Bij elk van deze spierziekten ligt de erfelijke afwijking in een ander gen.

Welander spierdystrofie heeft een relatief gunstige prognose: de klachten beginnen meestal boven de dertig jaar in de handen (vingerstrekkers) en breiden zich langzaam uit naar andere handspieren en later eventueel ook de onderbeenspieren. De klachten breiden zich meestal niet uit naar de bovenarmen en bovenbenen. De activiteit van het spierenzym creatinekinase (ck) is normaal of licht verhoogd (tot vijf maal de normale hoeveelheid).

Markesbery spierdystrofie is voor het eerst in Finland beschreven. De spierzwakte begint na het dertigste levensjaar in de scheenbeenspieren (voetheffers) en breidt zich langzaam uit naar de handspieren en eventueel de onderarmspieren. Ook hier is de activiteit van creatinekinase in het bloed niet of weinig verhoogd (tot vijf maal normaal). Udd spierdystrofie lijkt wat klachten betreft erg op Markesbery. Over het algemeen is het verloop bij Udd wat milder.

Bij Laing spierdystrofie beginnen de klachten meestal rond de jongvolwassen leeftijd in de voet- en teenheffers (scheenbeenspieren en bovenkant van de voetspieren). De klachten kunnen zich eventueel uitbreiden naar de buigspieren van de nek. De activiteit van het spierenzym creatinekinase kan tot ongeveer drie maal verhoogd zijn.

---

## Behandeling

Er is momenteel geen genezing mogelijk van distale spierdystrofieën. Wel kan er veel gedaan worden om de klachten die het gevolg zijn van de ziekte te beperken. Zo kan de spierkracht en algemene conditie zo veel mogelijk op peil worden gehouden en kunnen maatregelen genomen worden om de kans op vergroeiingen van spieren, pezen en gewrichten te verkleinen. Met name revalidatieartsen en de daaraan

gekoppelde disciplines (fysiotherapeuten, ergotherapeuten) kunnen daarbij een grote rol spelen. Vaak kunnen meer of minder eenvoudige adviezen, hulpmiddelen of voorzieningen helpen bij het functioneren. Zo kan, als het heffen van de voet een probleem is, een peroneusveer het lopen vergemakkelijken.

Het stellen van de diagnose en de behandeling kunnen, gezien de zeldzaamheid van de ziekten, het best in een gespecialiseerd centrum plaatsvinden.

*Deze tekst is gecontroleerd door medisch adviseurs A.J. van der Kooij, neuroloog, en dr. R.F. Pangalila, kinderrevalidatiearts.*

*K007-0620*

---

## 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.

Jaarlijks is er voor leden een landelijk Spierziektecongres.

---

## 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 van de site.

---

## 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 er het 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 K007