



# Duchenne spierdystrofie

## Wat is Duchenne spierdystrofie?

Duchenne spierdystrofie is een ernstige erfelijke spierziekte die de spieren aantast en verzwakt. De eerste verschijnselen zijn vaak al voor het tweede levensjaar zichtbaar. Op den duur kunnen de aangetaste spieren niet meer gebruikt worden. Duchenne spierdystrofie treft nagenoeg altijd jongens.

In Nederland komt Duchenne spierdystrofie bij een op de vierduizend pasgeboren jongens voor.

## Oorzaak

Een fout in het dystrofine-gen op het X-chromosoom veroorzaakt een tekort van het eiwit dystrofine in de spiercelwand. Dit eiwit geeft de spieren veerkracht en stevigheid. Zonder dystrofine beschadigen de spiercellen, ze sterven op den duur af. Er komt bindweefsel voor in de plaats.

Duchenne spierdystrofie is een erfelijke ziekte die via de moeder wordt overgedragen. Zonen van een draagster hebben 50% kans op de aandoening, dochters hebben 50% kans draagster te worden.

In 30% van de gevallen treedt de aandoening spontaan op waarna deze weer kan worden overgedragen.

## Verschijnselen

Kinderen met Duchenne gaan vaak laat lopen, meestal pas na achttien maanden. Omdat de beenspieren niet goed functioneren, hebben ze moeite met opstaan vanuit hurkzit of vanaf de grond. Ze duwen hun lichaam omhoog door zich met de handen op de bovenbenen af te zetten.

Later blijkt al snel een motorische achterstand.

Hardlopen en traplopen gaan moeizaam. Opvallend is ook dat ze vaak met de buik naar voren en een holle rug staan en lopen. Zij lopen waggelend en hebben meestal, door het op de tenen lopen, spitsvoeten.

De kuiten voelen hard aan en zijn dikker dan normaal. De spieren van vooral bovenbenen en later ook bovenarmen zijn zwak, het uithoudingsvermogen is beperkt. In de loop der jaren neemt de spierkracht af; de meeste kinderen hebben tussen hun achtste en twaalfde jaar een rolstoel nodig. Vanaf deze leeftijd ontstaan vaak contracturen (afwijkingen in de stand van de gewrichten). De gewrichten, eerst in de benen maar later ook in ellebogen en schouders, kunnen niet meer goed bewegen. De rug kan vergroeien (scoliose).

Een deel van de kinderen met Duchenne spierdystrofie heeft ook een achterstand in de geestelijke ontwikkeling. Uiteindelijk worden de ademhalingsspieren en de hartspier aangetast. Rond het twintigste levensjaar kunnen patiënten vaak niet meer zonder ondersteuning ademen.

Hoewel de ziekte wordt overgedragen op jongens, kunnen draagsters (circa 20%) ook in lichte mate klachten hebben, zoals spierkramp na inspanning. Soms komen hartspierproblemen voor (zie folder K036).

## Diagnose

Verschijnselen, verloop van de ziekte en de familiegeschiedenis wijzen vaak al op Duchenne. Als bekend is dat de ziekte in de familie voorkomt, wordt alleen neurologisch onderzoek en bloedonderzoek gedaan. Het bloed wordt onderzocht op het vóórkomen van de stof creatinekinase (ck). Bij Duchenne is het ck-gehalte sterk verhoogd.

In andere gevallen vindt daarnaast een spierbiopsie plaats: een stukje spier wordt weggenomen en onder een microscoop onderzocht. Hieruit blijkt afbraak en herstel van de spiervezels; er kan worden bekeken of het eiwit dystrofine normaal in het spierweefsel aanwezig is. Dit eiwit ontbreekt (bijna) helemaal bij iemand met Duchenne. Met DNA-onderzoek kan in veel gevallen een afwijking in het dystrofine-gen worden aangetoond.

Prenataal onderzoek naar Duchenne is meestal mogelijk. Bij een draagster kan met behulp van een vlokkentest tussen de tiende en dertiende week van de zwangerschap aangetoond worden of de vrucht mannelijk is en dan of er een afwijking in het dystrofine-gen is.

---

## Behandeling

Duchenne spierdystrofie is nog niet te genezen, het verloop van de ziekte is onomkeerbaar. De behandeling is vooral gericht op het bestrijden en verlichten van de verschijnselen. Er is een medicijn, een ontstekingsremmend middel, met een positief effect op de spierkracht. Dit wordt meestal voorgeschreven vanaf het moment dat er sprake is van duidelijke klachten en mits er goede controle is op eventuele bijwerkingen. Zie: [www.spierziekten.nl/overzicht/duchenne-spierdystrofie/duchenne-spierdystrofie-en-medicatie](http://www.spierziekten.nl/overzicht/duchenne-spierdystrofie/duchenne-spierdystrofie-en-medicatie).

Kinderen worden behandeld vanuit revalidatiecentra die gespecialiseerd zijn in spierziekten. De behandeling is gericht op het stimuleren van de ontwikkeling, lichamelijk en psychosociaal.

Een *revalidatiearts* coördineert de behandeling en kan daarbij verschillende deskundigen inschakelen zoals een *fysiotherapeut*, *ergotherapeut*, *logopedist*, *maatschappelijk werker* of *diëtist*.

Soms worden patiënten geopereerd aan een verkromming van de wervelkolom. Als de ademhalingsspieren verzwakken, kan de ademhaling 's nachts kunstmatig worden ondersteund door beademing via een neuskap of in een later stadium door permanente beademing via een gaatje in de luchtpijp (tracheostoma).

Regelmatige controle van het hart, in principe één keer per jaar vanaf de leeftijd van tien jaar, wordt geadviseerd. Bij afwijkingen kan al voordat er symptomen zijn, worden gestart met behandeling ter ondersteuning van het hart.

---

## Wetenschappelijk onderzoek

Er wordt volop onderzoek gedaan naar nieuwe behandelingen van Duchenne. Een van de benaderingen is gentherapie en is gericht op het inbrengen van een 'gezond' dystrofine-gen. Ook vindt onderzoek plaats naar het inbrengen van cellen die dystrofine kunnen aanmaken.

Daarnaast wordt met name in Leiden gewerkt aan een methode waarbij men probeert verstoringen (exonen) van het gen over te slaan zodat er alsnog een beetje dystrofine aangemaakt wordt ('exon skipping').

Het zijn belangrijke en hoopgevende ontwikkelingen maar aan al deze benaderingen zitten veel haken en ogen. Het zal minimaal enkele jaren duren voor er een effectieve behandeling in de praktijk beschikbaar komt. Voor alle betrokkenen is het een tijd van hoop en onzekerheid.

*Deze foldertekst is gecontroleerd door medisch adviseur dr. A.J. van der Kooij, neuroloog. K034-0620*

---

## 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 er 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 K034