



Emery-Dreifuss spierdystrofie

Wat is Emery-Dreifuss spierdystrofie?

De naam van deze ziekte is ontleend aan de ontdekkers: Emery en Dreifuss. Het is een erfelijke ziekte die X-gebonden recessief overerft, dat wil zeggen dat overerving plaatsvindt via een geslachtschromosoom, het X-chromosoom. De man heeft daar maar één van, de vrouw twee.

Met recessief wordt bedoeld dat het ziektebeeld alleen optreedt wanneer het defecte gen geen tegenhanger heeft in de vorm van een 'gezond' X-chromosoom. De ziekte zal dan ook bijna alleen bij jongens voorkomen. Het defecte gen ligt op de lange arm van het X-chromosoom en speelt een rol in de productie van het eiwit emerine.

Voor meer informatie over erfelijkheid, zie www.spierziekten.nl/themas/erfelijkheid.

Er zijn ook families met een autosomaal dominante overerving beschreven. Hierbij is sprake van een niet-geslachtsgebonden overerving waarbij het ziektebeeld al kan optreden wanneer een van beide ouders drager van de ziekte is. Jongens en meisjes hebben dan een even grote kans op het krijgen van de ziekte.

Het aantal mensen in Nederland per jaar dat de diagnose Emery-Dreifuss krijgt, is zeer klein: minder dan vijftien.

Verschijnselen

De eerste verschijnselen beginnen meestal op de kinderleeftijd, met toenemende klachten van de bovenarm- en onderbeenspieren (gelijk verdeeld over beide lichaamshelften). Er kunnen contracturen (verkorting van spiergroepen, of pezen, vaak rondom een gewricht) van de achillespezen, ellebogen en wervelkolom ontstaan, soms al voordat de spierzwakte is begonnen. Bovendien kunnen er geleidingsstoornissen van het hart optreden.

De hartklachten dienen nauwkeurig in de gaten gehouden te worden, omdat ze kunnen leiden tot een acute hartdood. Ook kunnen ze klachten geven als (extreme) vermoeidheid en benauwdheid.

Geleidelijk kunnen ook andere spiergroepen zwakker worden zoals de schouder-, bekkenbodemb- en bovenbeenspieren (en eventueel ook de gezichtsspieren).

Diagnose

De diagnose kan met zekerheid gesteld worden op basis van het klachtenpatroon een analyse van het emerine-eiwit uit te voeren of via DNA-onderzoek.

Behandeling

Er is momenteel geen genezing mogelijk van mensen met de Emery-Dreifuss spierdystrofie. Van groot belang is regelmatige controle van het hart. Eventueel kan in een verder gevorderd stadium van de ziekte een pacemaker geplaatst worden. Er kan 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 worden genomen om de kans op contracturen te verkleinen.

Met name revalidatieartsen en bij revalidatie betrokken hulpverleners (fysiotherapeuten, ergotherapeuten) kunnen daarbij een grote rol spelen. Vaak kunnen meer of minder eenvoudige adviezen, hulpmiddelen of voorzieningen helpen bij het functioneren. Het stellen van de diagnose - en bepalen van de behandeling - kan, gezien de zeldzaamheid van de ziekten, het beste in een gespecialiseerd centrum plaatsvinden.

Soms is prenatale diagnostiek mogelijk zodat informatie kan worden gekregen over eventuele aanleg bij de vrucht. Voor informatie hierover kunt u bij een klinisch genetisch centrum terecht.

Deze tekst is gecontroleerd door de medisch adviseur van Spierziekten Nederland. K057-0620

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 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 informatieve 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 of bel 035 548 04 80.

Hebt u vragen over spierziekten?

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

Foldernummer K057