



# Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD)

## Wat is facioscapulohumerale dystrofie?

Facioscapulohumerale dystrofie (FSHD, ziekte van Landouzy Dejerine) is een erfelijke spierziekte die in het begin vooral tot uiting komt in de spieren van gezicht (facies), schouderblad (scapulo) en bovenarm (humerus).

De volgorde waarin de verschijnselen zich voordoen, verschilt per persoon. Doorgaans begint de ziekte in de gezichtsspieren: de ogen sluiten zich niet goed en de spieren om de mond verslappen. Wat later neemt meestal de spierkracht in schouders en bovenarmen af. Vaak neemt de ziekte vervolgens langzaam in ernst toe, maar ook dit is per persoon verschillend.

De gevolgen van FSHD variëren van zeer mild (nauwelijks merkbaar) tot vrij ernstig waardoor men op den duur een rolstoel nodig kan hebben.

## Wat is de oorzaak van FSHD?

De oorzaak van FSHD is in bijna alle gevallen te vinden in het ontbreken van bepaalde stukjes DNA op het uiteinde van chromosoom 4 (genetische locatie: 4q35). Uit onderzoek in 2010 bleek dat mensen met FSHD door de verkorting van het chromosoom een stabielere vorm van een bepaald eiwit hebben dat schadelijk is voor bepaalde spiercellen. Hierdoor worden hun spiercellen afgebroken.

Bij een klein percentage van de mensen met FSHD is niet chromosoom 4 maar een gendefect op chromosoom 18 verantwoordelijk voor de productie van het schadelijke DUX4. We spreken dan van FSHD 2.

## Erfelijkheid

De ziekte erft meestal dominant over. Als een van de ouders de ziekte heeft, heeft elk kind een kans van 50% om de ziekte ook te hebben.

De ziekte kan ook ontstaan als de ouders de ziekte niet hebben. Dan is een verandering in het genetisch materiaal (een mutatie) de oorzaak van de ziekte. Deze persoon kan de ziekte vervolgens doorgeven aan het nageslacht.

## Verschijnselen

Ongeveer twee derde van de mensen met FSHD heeft last van de ziekte doordat hun spierkracht afneemt en ze minder goed kunnen bewegen. De klachten ontstaan meestal tussen het tiende en het twintigste jaar, al kan de beginleeftijd variëren van de kleuterleeftijd tot vijftig jaar.

Na de spieren in gezicht, schouders en bovenarmen, raken buik en benen aangedaan (de volgorde kan ook anders zijn). De buikspieren worden minder krachtig. Men struikelt vaker en loopt met een waggelgang.

Opstaan uit een stoel wordt moeilijk en men krijgt moeite met traplopen. Ook krijgt men steeds meer last van krachtverlies in de bovenarmen.

Pijn- en vermoeidheidsklachten komen regelmatig voor. Een deel van de mensen met FSHD heeft geen of weinig klachten. Een met FSHD bekende arts kan bij deze mensen na hun twintigste jaar bijna altijd het vóórkomen van lichte afwijkingen vaststellen.

## Het stellen van de diagnose

Om de diagnose te kunnen stellen, wordt er in de eerste plaats een lichamelijk onderzoek gedaan. Ook wordt gekeken naar het erfelijkheidspatroon binnen de familie. Daarnaast vindt aanvullend onderzoek plaats zoals:

- bepaling van het enzym creatinekinase (ck) in het bloed;
- DNA-onderzoek;
- zo nodig: elektromyografisch onderzoek: het meten van de elektrische activiteit in de spier en
- microscopisch onderzoek van een stukje spierweefsel (biopsie).

Het is ook mogelijk prenataal onderzoek te verrichten. In de zeldzame gevallen waarbij FSHD geen verband houdt met chromosoom 4, geeft DNA-onderzoek geen uitsluitsel.

---

## Behandeling

Een daadwerkelijke genezing is helaas nog niet mogelijk. Wel kan er het nodige gedaan worden aan het leren omgaan met de gevolgen van de ziekte. Advies en begeleiding door revalidatiearts en diverse paramedici zoals fysiotherapeut, ergotherapeut, diëtist, logopedist en eventueel psychosociale hulpverleners als maatschappelijk werker, psycholoog of orthopedagoog, is aan te bevelen.

Voor erfelijkheidsadvies, bijvoorbeeld in verband met een kindervens, kan men terecht bij een klinisch genetisch centrum.

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

*K021-0620*

---

## 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.

---

## Stichting FSHD

De stichting FSHD wil het onderzoek naar FSHD bevorderen. De FSHD Stichting heeft als doel het werven van fondsen voor het stimuleren, faciliteren en financieren van het wetenschappelijk onderzoek naar de oorzaken en achtergronden van FSHD, om zo genezingswijzen te ontdekken die de kwaliteit van leven van FSHD-patiënten kunnen verbeteren. Zie [www.fshd.nl](http://www.fshd.nl).

---

## 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 over FSHD. Veel uitgaven voor hulpverleners zijn gratis te downloaden van 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 K021